



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

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo
Besta

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

Pareyson Davide

davide.pareyson@istituto-besta.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

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
Acerbi	Francesco	2	0 (0)	
Alfei	Enrico	71	25 (11)	
Baranello	Giovanni	56	8 (4)	
Beretta	Elena	118	0 (0)	
Broggi	Morgan Aldo	2	0 (0)	
Canafoglia	Laura	40	0 (0)	
D'Arrigo	Stefano	85	29 (2)	
Eoli	Marica	45	0 (0)	
Esposito	Silvia	7	0 (0)	
Furlanetto	Marika	207	0 (0)	
Gellera	Cinzia	40	0 (0)	
Lamperti	Costanza	179	119 (11)	
Mariotti	Caterina	660	267 (17)	
Milani	Nicoletta	1	1 (0)	
Morandi	Lucia Ovidia	36	6 (0)	
Moroni	Isabella	209	104 (0)	
Nanetti	Lorenzo	152	105 (38)	
Pagliano	Emanuela	1	0 (0)	
Pantaleoni	Chiara	44	10 (5)	
Panzeri	Marta Clementina	27	26 (0)	
Pareyson	Davide	156	30 (6)	
Peverelli	Lorenzo	23	25 (25)	
Pisciotta	Chiara	23	0 (0)	
Piscosquito	Giuseppe	66	18 (0)	
Sagnelli	Anna	29	13 (2)	
Saletti	Veronica	128	13 (3)	
Salsano	Ettore	147	134 (28)	
Soliveri	Paola	72	1 (0)	
Taroni	Franco	2	0 (0)	
Tricomi	Giovanni	1	1 (0)	
Uziel	Graziella	116	122 (0)	

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Valentini	Laura Grazia	317	0 (0)	
Vetrano	Ignazio Gaspare	19	0 (0)	§
Zanolini	Alice	17	23 (0)	
Zeviani	Massimo	53	0 (0)	
Zorzi	Giovanna Simonetta	6	1 (0)	
Totale		3.157	1.081 (152)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	3.373
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	4
modificate ⁽²⁾	20
non validate ⁽³⁾	192
validate ⁽⁴⁾	3.157
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	93,6 %
<hr/>	

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

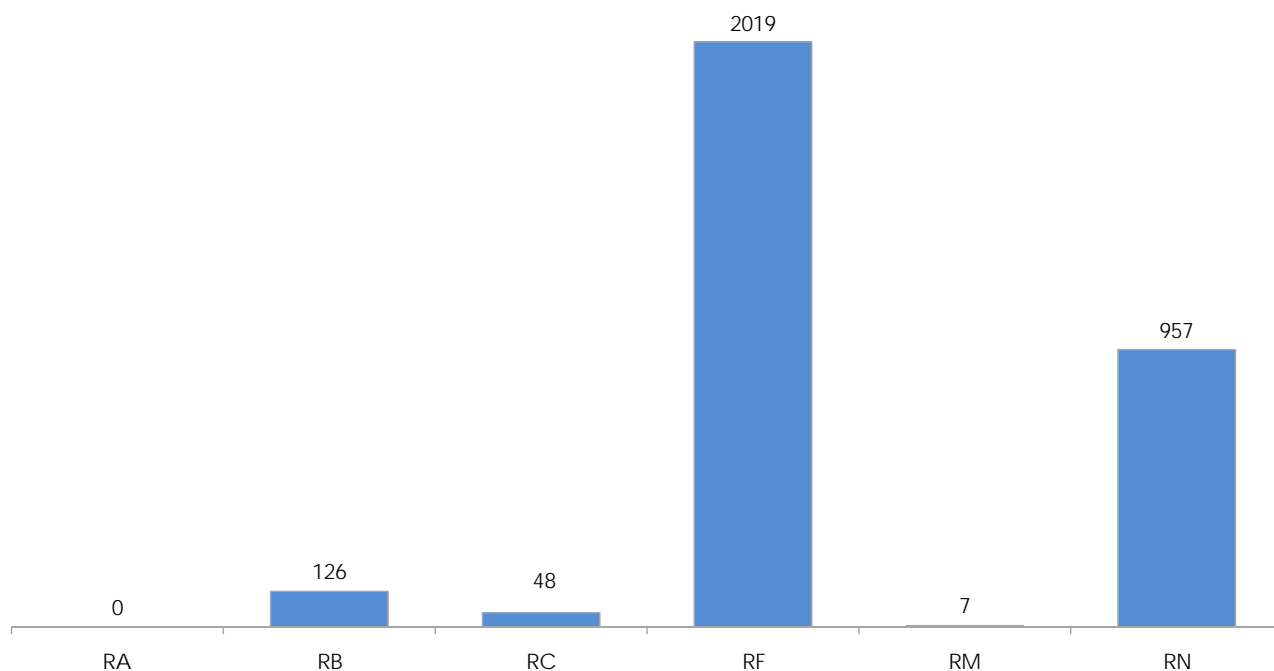
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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

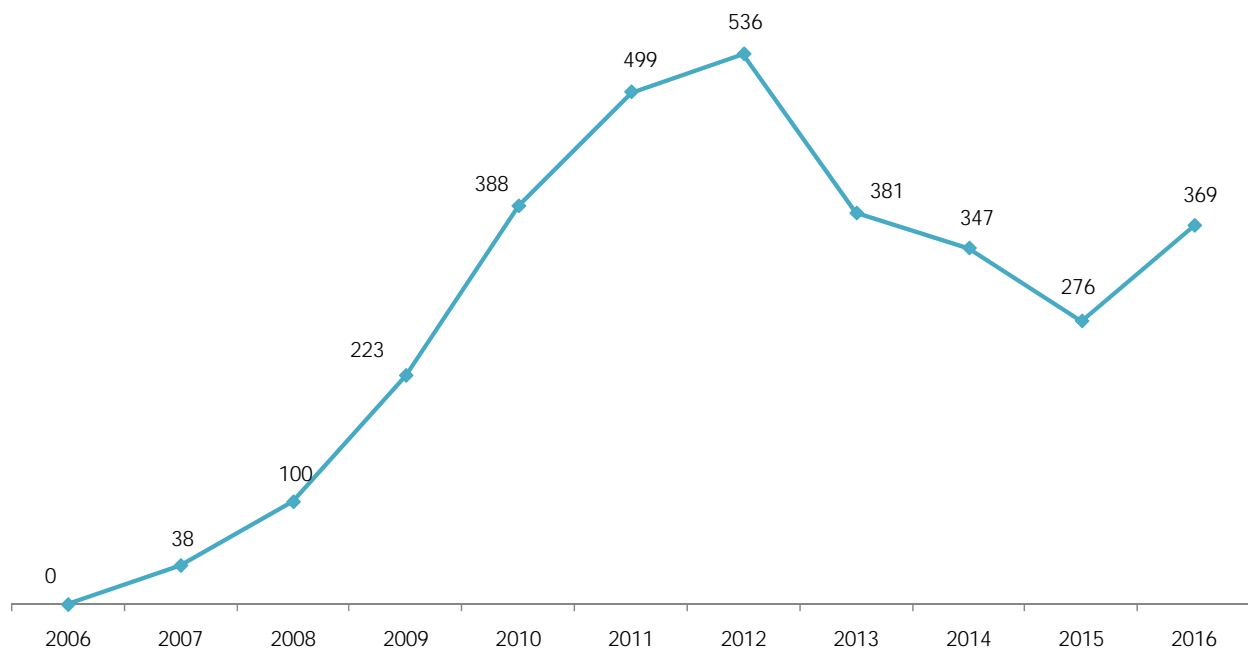
RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

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 ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/5)

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
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	118	55	63	2	8	3	7	0	0	43	11	14	5	0	52	19	18	12	0	65
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	8	3	5	0	75	21	15	18	0	43	26	15	18	11	52	31	18	25	13	55
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	4	3	1	75	25	24	10	24	12	37	26	10	25	15	37	46	4	46	42	51
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	4	1	3	75	75	2	3	0	0	6	7	6	7	0	13	8	5	8	1	13
	RCG040	ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA	5	4	1	100	100	10	15	2	1	39	30	30	13	3	73	40	25	39	4	74
	RCG040	HARTNUP MALATTIA DI	1	0	1	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	17
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	2	1	1	100	50	21	5	21	16	26	22	5	22	17	27	30	2	30	28	31
	RCG040	OMOCISTINURIA	1	1	0	100	100	13	0	13	13	13	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RCG040	SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA)	1	1	0	100	0	5	0	5	5	5	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	2	1	1	0	0	30	12	30	18	42	41	4	41	37	44	48	3	48	45	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	1	0	1	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	50	0	50	50	50
	RCG060	GLUT1 DEFICIT DI	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RCG060	MANNOSIDOSI	1	1	0	0	100	8	0	8	8	8	28	0	28	28	28	34	0	34	34	34
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	7	4	3	100	57	16	13	15	1	35	23	16	22	6	47	25	16	24	6	49
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	2	2	0	50	50	15	15	15	0	30	40	4	40	36	43	42	3	42	39	45
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	1	1	0	100	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	7	3	4	100	14	15	11	17	1	38	24	16	29	4	55	26	15	29	4	55
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	4	4	0	75	75	61	18	68	30	77	65	16	70	40	81	66	16	71	40	81
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	86	35	51	50	58	30	17	29	0	68	42	18	40	1	79	44	18	42	1	80
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	89	44	45	87	51	2	6	0	0	39	5	9	2	0	51	9	10	6	0	51
	RF0040	RETT SINDROME DI	4	0	4	75	25	1	1	1	0	1	6	5	3	2	15	6	5	4	2	15
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUSIANA	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	35	14	21	0	29	11	3	11	4	18	29	15	22	14	64	36	14	35	16	70
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	6	3	3	0	83	17	12	17	3	35	31	13	34	6	47	35	12	37	10	47
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	277	129	148	19	20	48	12	47	7	80	51	12	50	9	83	54	13	54	15	84
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	7	3	4	71	43	3	3	1	0	6	9	7	7	1	26	12	9	11	1	30

7. (2/5)

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
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	5	1	4	40	60	57	11	55	43	72	59	10	57	44	72	59	10	57	44	73
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	9	4	5	22	67	54	9	52	36	69	59	8	61	46	71	59	7	61	48	71
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	48	43	5	73	69	22	16	21	0	61	27	18	29	0	67	32	20	35	4	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	3	1	2	100	67	0	0	0	0	0	6	4	5	2	11	12	3	14	7	14
	RF0140	WEST SINDROME DI	6	6	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	1	0	6
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	13	0	13	13	13
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	9	3	6	56	22	64	5	62	58	76	68	6	67	62	79	69	6	67	62	79
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	30	24	6	33	30	34	24	31	1	82	39	25	34	2	83	40	26	34	2	83
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	1	0	100	100	75	0	75	75	75	75	0	75	75	75	75	0	75	75	75
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	118	72	46	52	41	25	17	24	0	66	31	16	32	0	76	33	16	34	4	78
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	4	2	2	0	75	1	1	1	0	2	3	4	1	0	9	6	3	6	1	10
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	12	9	3	50	25	31	22	40	0	65	35	22	42	1	65	37	22	43	1	65
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	14	5	9	43	50	20	16	19	0	52	24	18	28	2	59	27	16	28	2	58
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	6	3	3	0	83	18	17	11	0	44	21	20	11	1	53	23	23	11	1	61
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO (HLD6)	5	5	0	80	80	20	23	7	0	56	34	21	26	4	58	36	20	36	4	58
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)	9	3	6	56	44	22	17	19	0	45	32	17	33	3	57	34	17	39	3	57
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7)	2	2	0	50	100	5	3	5	2	7	23	16	23	7	39	26	19	26	7	44
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	2	1	1	0	50	20	20	20	0	39	21	19	21	2	40	23	21	23	2	43
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	11	6	5	27	27	24	22	20	0	55	27	21	20	0	57	31	20	28	2	58
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	9	5	4	33	56	10	13	1	0	35	19	18	14	2	45	25	18	19	2	54
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	3	0	3	67	67	4	0	4	3	4	5	0	5	5	6	7	2	6	5	10
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	3	0	3	67	33	4	4	2	0	9	8	5	9	1	13	10	7	13	1	17
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	4	3	1	0	50	6	7	2	1	18	33	10	30	23	49	34	10	30	25	51
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	204	98	106	43	57	16	11	12	3	61	25	14	21	5	64	34	14	33	6	71
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	18	8	10	44	11	17	14	14	0	57	31	16	31	4	70	36	17	35	9	72
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	16	7	9	6	63	10	11	6	0	33	33	8	32	16	45	37	8	36	18	48
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	234	116	118	8	42	38	14	38	0	68	45	14	44	0	80	48	14	48	0	80
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	40	21	19	30	55	39	17	42	10	70	47	16	51	16	75	49	16	54	16	75
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	44	19	25	34	70	55	7	55	39	71	58	7	57	43	75	59	7	59	42	75

7. (3/5)

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
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	12	6	6	58	58	11	8	9	1	28	28	13	28	11	55	36	14	39	16	56
	RFG040	HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)	1	1	0	100	0	16	0	16	16	16	25	0	25	25	25	40	0	40	40	40
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	195	96	99	15	38	31	18	34	0	75	41	18	44	1	75	44	18	45	5	78
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	2	1	1	50	50	3	3	3	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	10	5	5	30	60	13	5	15	4	20	29	10	32	13	48	33	9	34	20	50
	RFG040	SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA	2	2	0	50	50	60	4	60	56	64	69	5	69	64	74	72	8	72	64	79
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	6	4	2	0	67	16	1	16	15	18	20	2	20	17	24	21	2	21	18	24
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	11	10	1	36	0	44	4	46	35	50	51	9	50	35	71	57	11	58	35	71
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	7	3	4	14	29	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	6	0	0	16
	RFG050	SMA TIPO 2	11	7	4	18	27	1	0	1	0	1	2	3	1	1	11	3	4	1	1	16
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	7	4	3	14	14	4	6	1	1	17	11	19	3	1	58	12	20	3	1	59
	RFG050	SMA TIPO 4	2	1	1	0	0	47	21	47	26	68	58	13	58	45	71	58	13	58	45	71
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	206	106	100	2	28	20	18	13	0	74	28	20	25	2	79	32	20	32	3	81
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	8	5	3	0	25	11	11	6	2	37	23	12	16	10	39	24	12	17	10	39
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	2	0	2	0	50	13	13	13	0	25	54	25	54	29	78	55	24	55	31	78
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	2	1	1	50	100	9	8	9	1	16	21	13	21	8	33	21	13	21	8	33
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	36	16	20	0	17	30	15	30	5	61	36	16	37	5	66	38	17	39	5	66
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	4	3	1	0	50	3	1	3	1	5	9	5	9	2	15	9	5	10	2	16
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	11	0	11	11	11	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	7	2	5	14	14	2	1	2	0	4	6	3	5	3	11	10	5	8	4	19
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	1	1	0	0	100	27	0	27	27	27	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RFG070	MIOPATIA MIOTUBULARE	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	5	4	1	0	40	1	0	1	0	1	3	3	4	0	6	4	3	4	1	10
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	9	6	3	22	44	15	13	8	0	44	20	14	11	6	50	24	16	17	6	56
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	29	29	0	3	10	7	12	3	0	54	9	12	4	1	54	13	13	10	2	56
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	27	27	0	22	26	3	2	2	0	7	4	3	4	0	15	5	4	4	0	15
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	1	0	1	0	100	38	0	38	38	38	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	14	3	11	0	0	24	17	20	3	59	30	19	26	7	71	33	18	31	8	71

7. (4/5)

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 OCULOFARINGEA	1	1	0	0	0	40	0	40	40	40	53	0	53	53	53	54	0	54	54	54
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	7	3	4	0	14	12	7	11	3	25	21	11	13	12	41	22	11	17	12	42
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	2	2	0	0	0	49	16	49	33	64	59	10	59	49	69	60	11	60	49	70
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	1	1	0	0	100	14	0	14	14	14	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	8	5	3	0	13	10	13	5	1	39	21	22	10	5	62	22	22	11	7	63
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	3	2	1	0	33	2	3	1	0	6	7	6	5	0	15	8	5	6	4	15
	RM0010	DERMATOMIOSITE	5	5	0	80	20	15	18	5	2	49	15	18	6	2	50	16	18	6	3	52
	RM0020	POLIMIOSITE	2	1	1	100	0	58	9	58	49	66	61	11	61	50	71	62	11	62	51	72
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	491	186	305	0	40	23	18	17	0	79	25	18	19	0	79	27	19	21	0	80
	RN0020	MICROCEFALIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	13	8	5	0	46	1	1	1	0	2	7	6	5	0	17	10	7	6	0	22
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN0710	MELAS SINDROME	67	30	37	61	60	27	17	24	0	63	34	17	34	0	78	36	17	34	4	79
	RN0720	MERRF SINDROME	36	20	16	28	44	34	19	36	0	73	40	19	42	4	74	44	18	48	10	79
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	2	1	1	0	0	2	2	2	0	3	5	2	5	3	7	5	3	5	2	8
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	4	7	4	7	3	11
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	6	7	2	1	16	6	7	2	1	16
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	13	9	4	31	15	0	0	0	0	1	3	2	2	1	10	4	5	2	1	19
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	7	7	0	0	14	1	1	2	0	3	6	4	6	2	13	7	5	6	2	16
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	2	0	2	0	100	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI	2	1	1	100	100	26	9	26	17	34	34	1	34	33	35	47	2	47	45	48
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN1610	POEMS SINDROME	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	50	0	50	50	50
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	24	0	24	24	24
	RNG040	C SINDROME	3	2	1	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	3	0	4
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

7. (5/5)

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
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	204	147	57	0	7	0	1	0	0	12	2	7	0	0	52	5	7	3	0	52
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	17	13	17	4	29	23	19	23	4	41
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	5	4	1	0	20	1	1	1	0	3	3	1	3	1	4	3	1	4	1	5
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	61	32	29	15	21	1	2	1	0	7	8	6	7	0	31	9	6	8	0	33
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	33	20	13	33	15	2	2	1	0	8	6	5	5	0	17	9	6	9	1	21

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 Archiviae e Validae	PT Archiviae e Validae (PT attiva)	Note
RA0030	LYME MALATTIA DI	0	0 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	126	2 (1)	
RC0150	WILSON MALATTIA DI	4	5 (1)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	15	17 (2)	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	6	0 (0)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	10	9 (4)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	9	19 (1)	
RCG090	MUCOLIPIDOSI	0	0 (0)	
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	0	0 (0)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	4	3 (1)	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	0	0 (0)	
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	86	67 (7)	
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	89	131 (4)	
RF0040	RETT SINDROME DI	4	3 (1)	
RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	1	0 (0)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	35	0 (0)	
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	6	0 (0)	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	277	82 (10)	
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	7	5 (3)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	5	2 (0)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	9	3 (0)	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	48	59 (6)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	3	3 (1)	
RF0140	WEST SINDROME DI	6	6 (2)	
RF0150	NARCOLESSIA	0	0 (0)	
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	1	0 (0)	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	9	7 (0)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	30	10 (2)	
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	1 (0)	
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	118	87 (19)	
RFG010	LEUCODISTROFIE	74	39 (13)	
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	3	2 (0)	
RFG030	GANGLIOSIDOSI	4	2 (0)	
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	783	363 (53)	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	44	8 (1)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	254	6 (0)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	15	2 (0)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	86	9 (3)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	21	0 (0)	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	0	0 (0)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	5	4 (0)	
RM0020	POLIMIOSITE	2	2 (0)	
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	0	0 (0)	
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	491	0 (0)	
RN0020	MICROCEFALIA	1	0 (0)	
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	0	0 (0)	
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	13	0 (0)	
RN0050	LISSENCEFALIA	0	0 (0)	
RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0490	WEAVER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	0	0 (0)	
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0710	MELAS SINDROME	67	70 (6)	
RN0720	MERRF SINDROME	36	16 (1)	
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0840	BORJESON SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	1	1 (0)	
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	1	0 (0)	
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1010	NOONAN SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1100	SECKEL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	2	1 (0)	
RN1230	SUMMIT SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	3	0 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	13	4 (3)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	7	0 (0)	
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1490	ISAACS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1570	NEUROACANTOCITOSI	2	3 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN1590	PALLISTER-KILIAN SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	4 (0)	
RN1610	POEMS SINDROME	1	0 (0)	
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	0	0 (0)	
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	0	0 (0)	
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	1	1 (1)	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	211	0 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	5	0 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	61	11 (4)	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	33	12 (2)	
Totale		3.157	1.081 (152)	

