



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

IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
Casimiro Mondino

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 all'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 ASL 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

Ceroni Mauro mauro.ceroni@unipv.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
Berardinelli	Angela Lucia	73	42 (34)	
Bosone	Daniele	2	1 (1)	
Canavero	Isabella	1	1 (1)	§
Ceroni	Mauro	249	17 (0)	
Cortese	Andrea	3	0 (0)	
Galimberti	Carlo Andrea	2	2 (2)	
Orcesi	Simona	6	3 (1)	
Pacchetti	Claudio	25	23 (23)	§
Signorini	Sabrina Giovanna	16	0 (0)	
Terzaghi	Michele	10	10 (8)	
Veggiotti	Pierangelo	108	143 (67)	
Verri	Annapia	4	0 (0)	§
Zangaglia	Roberta	2	2 (1)	
Totale		501	244 (138)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	566
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	0
modificate ⁽²⁾	6
non validate ⁽³⁾	59
validate ⁽⁴⁾	501
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	88,5 %
<hr/>	

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

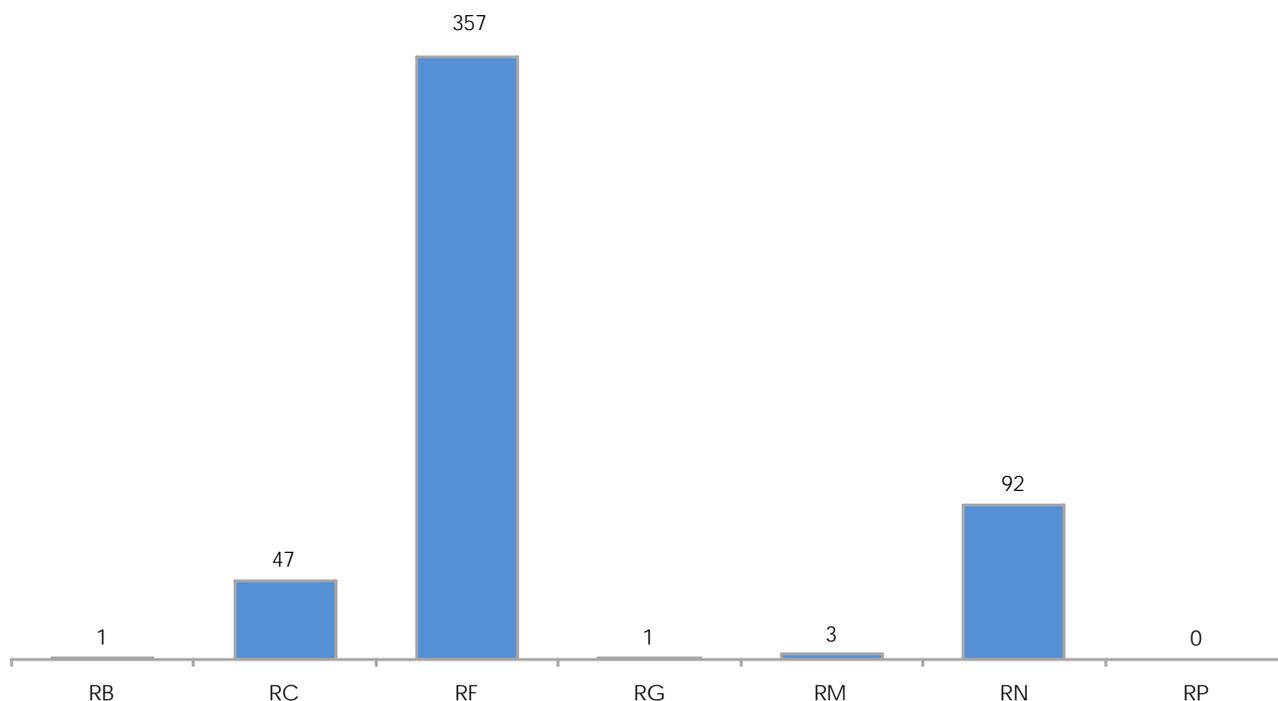
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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

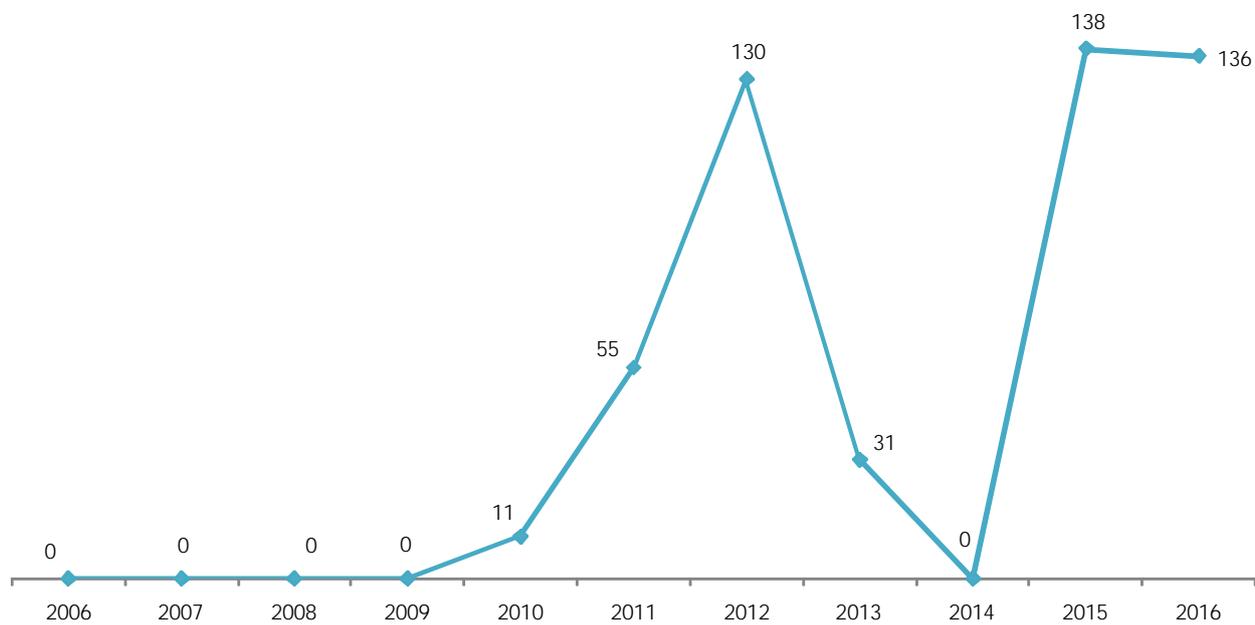
RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

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
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	1	1	0	0	0	41	0	41	41	41	42	0	42	42	42	51	0	51	51	51
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	1	0	1	0	100	58	0	58	58	58	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	34	0	34	34	34
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	1	0	1	0	0	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	5	2	3	20	60	0	1	0	0	2	9	2	10	5	12	10	2	10	6	13
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	13	6	7	0	46	32	16	36	7	55	37	19	40	10	65	50	16	54	24	76
	RCG060	GLUT1 DEFICIT DI	25	11	14	92	60	1	2	1	0	6	12	9	9	0	40	14	9	12	0	40
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	65	0	65	65	65	64	0	64	64	64
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	6	7	1	12
	RF0040	RETT SINDROME DI	4	0	4	75	50	3	4	1	0	9	5	4	5	0	10	7	5	6	1	13
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	25	12	13	48	44	3	8	0	0	39	9	9	6	0	41	15	10	13	2	41
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	7	4	3	57	0	56	12	60	37	72	58	10	61	44	73	61	11	65	44	74
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	4	1	3	75	0	7	5	7	0	14	30	22	29	6	57	34	20	34	11	57
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	95	49	46	5	22	62	13	64	14	85	63	12	65	22	85	64	12	66	23	86
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	6	2	4	0	33	64	9	66	46	77	65	9	67	48	77	66	9	68	48	78
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	30	17	13	90	33	5	5	3	0	20	7	6	6	0	23	13	10	12	1	46
	RF0140	WEST SINDROME DI	8	5	3	100	38	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	4	2	0	13
	RF0150	NARCOLESSIA	16	10	6	100	13	33	17	32	10	62	35	16	35	11	64	41	19	41	14	76
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	16	8	8	88	50	66	5	66	54	75	69	5	69	55	77	70	5	70	57	77
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	2	2	0	50	0	32	30	32	2	62	33	31	33	2	63	34	29	34	5	63
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	0	1	100	100	57	0	57	57	57	75	0	75	75	75	76	0	76	76	76
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	1	1	0	0	0	69	0	69	69	69	70	0	70	70	70	71	0	71	71	71
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	21	13	8	10	67	0	0	0	0	0	2	5	0	0	21	9	7	7	0	28
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	2	1	1	100	0	10	2	10	8	12	14	2	14	12	16	14	2	14	12	16
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	1	1	0	0	0	69	0	69	69	69	72	0	72	72	72	74	0	74	74	74
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	4	4	0	50	0	53	14	58	29	67	55	14	60	31	68	55	14	60	32	69
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	8	5	3	100	50	61	6	64	52	67	65	6	67	53	72	66	6	69	56	72

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
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	1	0	1	0	0	44	0	44	44	44	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	RFG050	SMA TIPO 2	3	3	0	33	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	5	5	3	0	11	
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	4	1	3	50	25	4	4	2	0	10	9	9	4	2	25	20	7	22	8	27
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	7	5	2	0	0	10	15	1	0	40	22	17	11	5	54	24	16	16	8	54
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	1	1	0	100	100	51	0	51	51	51	59	0	59	59	59	61	0	61	61	61
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	3	0	3	0	0	26	20	15	8	54	27	21	16	9	56	30	19	18	15	56
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	2	0	2	0	0	13	1	13	12	13	16	3	16	13	19	17	4	17	13	20
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	2	2	0	50	0	1	1	1	0	1	2	1	2	1	2	7	5	7	2	11
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	16	0	16	16	16	36	0	36	36	36
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	6	4	2	17	33	0	1	0	0	2	6	6	5	0	16	12	5	14	3	18
	RFG070	MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE	5	4	1	20	0	3	5	0	0	12	13	13	5	4	38	19	11	15	7	39
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	16	0	16	16	16
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	6	3	3	17	17	1	2	0	0	6	4	4	3	0	11	13	11	11	0	34
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	3	2	1	100	0	2	2	3	0	4	4	0	4	3	4	14	2	14	12	17
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	12	12	0	75	17	3	2	3	0	6	4	2	3	1	7	13	5	15	1	19
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	21	21	0	62	14	2	2	2	0	9	3	2	3	1	11	9	5	9	3	22
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	3	2	1	0	0	5	4	7	0	8	17	4	16	12	22	17	4	18	12	22
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	7	2	5	0	0	26	16	18	9	48	27	16	19	9	49	35	16	28	15	59
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22	24	0	24	24	24
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	21	0	21	21	21
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	1	1	0	100	0	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	27	0	27	27	27
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	6	6	0	0	67	0	0	0	0	0	3	3	1	0	10	9	7	6	2	18
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	1	1	0	0	0	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61
	RM0010	DERMATOMIOSITE	1	0	1	0	0	73	0	73	73	73	75	0	75	75	75	77	0	77	77	77

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
	RM0020	POLIMIOSITE	2	0	2	50	0	20	3	20	17	23	21	4	21	17	24	40	15	40	25	55
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	5	2	3	20	20	14	16	7	0	46	20	14	13	9	48	22	13	16	12	48
	RN0020	MICROCEFALIA	3	0	3	100	67	0	0	0	0	0	0	0	0	1	12	1	12	11	13	
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	11	7	4	0	82	1	4	0	0	13	3	5	1	0	13	11	5	13	3	19
	RN0050	LISSENCEFALIA	2	2	0	100	50	0	0	0	0	6	6	6	0	12	7	6	7	1	12	
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	1	0	0	100	0	0	0	0	1	0	1	1	1	12	0	12	12	12	
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	2	1	1	50	50	10	4	10	6	13	17	4	17	13	21	38	10	38	28	48
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	1	0	1	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44	47	0	47	47	47	
	RN0680	TURNER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	30	0	30	30	30	
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	7	7	0	0	43	4	8	0	0	23	25	14	23	5	45	26	14	25	6	46
	RN0710	MELAS SINDROME	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13	
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	29	13	16	17	31	4	10	0	0	47	5	10	0	0	48	18	11	16	2	48
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	15	0	15	15	15	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38	41	0	41	41	41	
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	2	2	0	50	0	0	0	0	0	21	18	21	3	38	32	8	32	24	40	
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	2	1	1	0	50	25	25	25	0	50	27	27	27	0	54	27	27	27	0	54
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	5	5	0	0	20	32	22	30	0	66	37	25	34	0	67	43	22	36	14	70
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	2	1	1	0	50	3	1	3	2	4	7	1	7	6	7	13	1	13	12	14
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	22	8	22	14	29	22	8	22	14	29	
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	13	8	5	8	0	5	11	0	0	33	27	10	25	3	47	30	10	28	12	50

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RL0MR

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
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	1	0 (0)	
RC0150	WILSON MALATTIA DI	1	0 (0)	
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	1	0 (0)	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	43	44 (26)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	1	0 (0)	
RF0010	ALPERS MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	1	1 (0)	
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	2	3 (1)	
RF0040	RETT SINDROME DI	4	4 (1)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	25	16 (6)	
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	0	0 (0)	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	7	4 (2)	
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	4	4 (2)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	95	4 (1)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	6	0 (0)	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	0	0 (0)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	30	36 (14)	
RF0140	WEST SINDROME DI	8	15 (9)	
RF0150	NARCOLESSIA	16	16 (6)	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	16	14 (14)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	2	2 (2)	
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	1 (0)	
RF0220	BEHR SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	1	0 (0)	
RFG010	LEUCODISTROFIE	23	2 (1)	
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	0	0 (0)	
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	17	13 (9)	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	10	8 (3)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	13	1 (0)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	15	5 (5)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	45	27 (22)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	10	1 (1)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	6	0 (0)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	1	0 (0)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	1	0 (0)	
RM0020	POLIMIOSITE	2	1 (1)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	5	1 (1)	
RN0020	MICROCEFALIA	3	3 (1)	
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	0	0 (0)	
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	11	0 (0)	
RN0050	LISSENCEFALIA	2	4 (3)	
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	0	0 (0)	
RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE	0	0 (0)	
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	0	0 (0)	
RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0 (0)	
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0430	POLAND SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	0	0 (0)	
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	2	1 (0)	
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	1	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	1	- (-)	Non più Presidio per la condizione dal 06.02.2013
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	7	0 (0)	
RN0710	MELAS SINDROME	1	2 (1)	
RN0720	MERRF SINDROME	0	0 (0)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	29	7 (5)	
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	1	1 (0)	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	0	0 (0)	
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	2	1 (0)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	5	0 (0)	
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	0	0 (0)	
RN1490	ISAACS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1580	NORRIE MALATTIA DI	0	0 (0)	
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	0	0 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	0	0 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	2	0 (0)	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	13	2 (1)	
RP0060	KERNITTERO	0	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
Totale		501	244 (138)	

