



*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 2017

**IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano**

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

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

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo, la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio autorizzato per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. 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 2017, sono uniformemente riconosciute 892 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 892 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): 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 assistito lombardo e non ha mai avuto un accesso presso una struttura sanitaria lombarda integrata al SISS);
2. creazione della Scheda Diagnostica Individuale (di seguito indicata come scheda di diagnosi) con l'inserimento delle informazioni cliniche (diagnosi e modalità di diagnosi);
3. salvataggio in bozza della scheda di diagnosi; questa operazione è obbligatoria e serve per memorizzare i dati in una modalità ancora suscettibile a modifiche;
4. creazione del Piano Terapeutico Individuale, obbligatorio in caso di prima compilazione. Nel caso in cui non sia prevista alcuna terapia farmacologica si deve selezionare la voce: *Nessun Farmaco Previsto*;
5. salvataggio in bozza del documento appena creato; al termine è possibile pubblicare la scheda di diagnosi e il piano terapeutico correlato. Durante la pubblicazione dei documenti viene creata automaticamente anche la Certificazione di Malattia. Con la pubblicazione dei documenti i dati vengono archiviati definitivamente nel 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 dai referenti di Lombardia Informatica consiste nell'invio del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti del 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 2017.

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

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Nobile-Orazio      Eduardo      [eduardo.nobile\\_orazio@humanitas.it](mailto:eduardo.nobile_orazio@humanitas.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)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto:malattierare@pec.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 2017.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Albanese Alberto	10	5 (0)	
Cocco Antoniangela	4	0 (0)	
Di Giovanni Mario	9	1 (1)	
Fabiani Claudia	10	0 (0)	
Fini Lucia	12	0 (0)	
Invernizzi Pietro	13	0 (0)	
Lalli Stefania	1	1 (0)	
Legrottaglie Emanuela Filomena	15	0 (0)	
Maggio Rossella	1	1 (0)	
Marasini Bianca	10	0 (0)	
Nobile Orazio Eduardo	191	240 (39)	
Piscopo Raffaele	2	0 (0)	
Pizzocaro Alessandro	30	43 (17)	
Rosetta Pietro	65	0 (0)	
<b>Totale</b>	<b>373</b>	<b>291 (57)</b>	

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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	434
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate <sup>(1)</sup>	0
modificate <sup>(2)</sup>	0
non validate <sup>(3)</sup>	61
<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>373</b>
<hr/>	
tasso archiviazione efficace <sup>(5)</sup>	85,9 %
<hr/>	

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

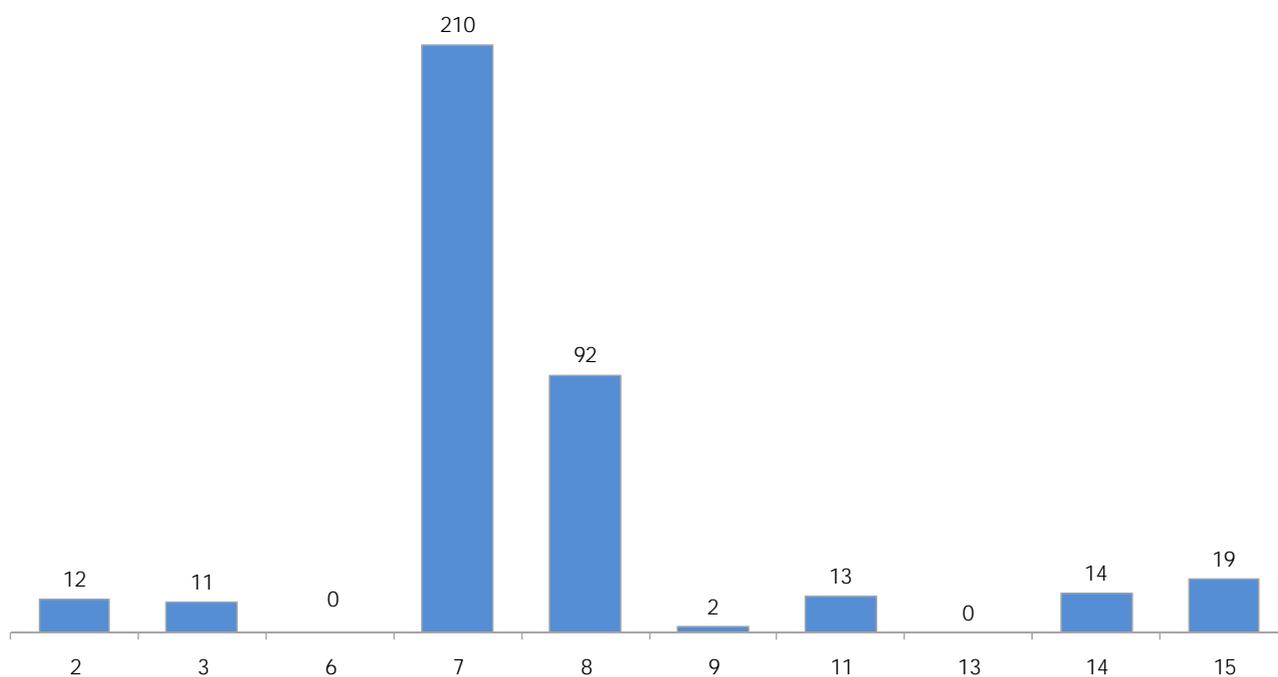
*(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio*

*(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



- 1 *Malattie infettive e parassitarie*
- 2 *Tumori*
- 3 *Malattie delle ghiandole endocrine*
- 4 *Malattie del metabolismo*
- 5 *Malattie del sistema immunitario*
- 6 *Malattie del sangue e degli organi ematopoietici*
- 7 *Malattie del sistema nervoso centrale e periferico*
- 8 *Malattie dell'apparato visivo*
- 9 *Malattie del sistema circolatorio*
- 10 *Malattie dell'apparato respiratorio*
- 11 *Malattie dell'apparato digerente*
- 12 *Malattie dell'apparato genito-urinario*
- 13 *Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo*
- 14 *Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*
- 15 *Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche*
- 16 *Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

## 6. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI



N.B. alcune schede di diagnosi possono non essere più attive/valide a seguito di cancellazioni/rettifiche.

**7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMaR (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/2)**

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
	RB0050	Poliposi familiare	12	7	5	0	33	30	17	31	7	63	31	16	31	7	63	41	12	40	21	66
	RC0020	Kallmann sindrome di	11	3	8	100	18	20	10	15	12	44	25	11	21	12	44	39	9	36	28	62
	RF0080	Corea di Huntington	3	1	2	33	0	57	3	57	53	61	64	8	66	54	73	64	8	66	54	73
	RF0081	Atrofia multisistemica	1	1	0	0	0	53	0	53	53	53	60	0	60	60	60	62	0	62	62	62
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	18	9	9	33	11	48	18	48	7	76	55	20	57	19	92	57	21	58	19	92
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	24	13	11	96	21	65	10	66	43	83	67	10	68	43	84	68	10	68	44	84
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	110	62	48	86	17	53	14	54	21	80	56	14	57	24	83	59	13	61	27	84
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	12	5	7	100	42	41	12	42	21	61	46	12	47	27	66	53	9	54	41	67
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di	4	2	2	100	25	44	12	41	32	63	44	12	41	32	63	50	15	46	36	73
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	1	1	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	43	0	43	43	43
	RF0280	Cheratocono	92	26	66	0	4	28	11	26	3	64	28	11	26	9	64	33	13	32	13	70
	RF0360	Emiplegia alternante	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RF0370	Fahr malattia di	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	4	2	2	0	25	48	6	48	40	57	50	6	49	43	58	57	11	56	43	73
	RFG060	Neuropatia tomaculare	3	1	2	0	0	35	12	32	23	51	38	11	39	23	51	41	15	39	24	60
	RFG101	Miastenia gravis	1	1	0	100	0	57	0	57	57	57	59	0	59	59	59	60	0	60	60	60
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	1	0	100	0	82	0	82	82	82	82	0	82	82	82	86	0	86	86	86
	RFG160	Distonie primarie	1	0	1	0	100	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RG0080	Arterite a cellule giganti	2	2	0	0	0	68	1	68	67	68	69	1	69	68	69	72	1	72	71	72
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	13	5	8	0	8	36	14	36	16	65	41	14	41	19	65	47	15	44	20	70
	RM0010	Dermatomiosite	1	0	1	100	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	65	0	65	65	65
	RM0020	Polimiosite	3	1	2	67	0	62	2	62	59	65	62	3	62	59	66	64	4	62	61	70
	RM0030	Connettivite mista	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	40	0	40	40	40	48	0	48	48	48
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	9	7	2	0	0	39	15	39	15	67	46	15	42	30	74	50	14	45	35	75
	RN0690	Klinefelter sindrome di	19	7	12	89	5	25	11	26	0	47	25	11	26	0	47	33	10	36	17	56
	RN1610	POEMS sindrome	25	11	14	12	60	53	9	52	40	76	55	9	54	41	76	60	9	58	46	79

## 7. (2/2)

### 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 17/02/2012

**8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È/È STATO DI RIFERIMENTO E CORRISPONDENTI SCHEDE ARCHIVIAE E VALIDATE, PIANI TERAPEUTICI ARCHIVIATI E VALIDATI E PIANI TERAPEUTICI ATTIVI**

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>PT Archiviati e Validati (PT attivi)</b>
RB0040	Gardner sindrome di	0	0 (0)
RB0050	Poliposi familiare	12	0 (0)
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	0	0 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	11	17 (7)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0 (0)
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0 (0)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	0	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	0	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RDG051	Neutropenie congenite	0	0 (0)
RF0080	Corea di Huntington	3	1 (0)
RF0081	Atrofia multisistemica	1	0 (0)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	18	6 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	24	27 (6)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	0	0 (0)
RF0111	Schilder malattia di	0	0 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	0	0 (0)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	110	189 (11)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	12	12 (12)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	4	4 (4)
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	1	0 (0)
RF0280	Cheratocono	92	0 (0)
RF0310	CADASIL	0	0 (0)
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	0	0 (0)
RF0360	Emiplegia alternante	1	1 (1)
RF0370	Fahr malattia di	1	0 (0)
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	0	0 (0)
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	0	0 (0)
RF0411	Sindrome della persona rigida	0	0 (0)
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	0	0 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	7	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	2	2 (2)
RFG160	Distonie primarie	1	0 (0)
RG0080	Arterite a cellule giganti	2	0 (0)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	0	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	13	0 (0)
RL0030	Pemfigo	0	0 (0)

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>PT Archiviati e Validati (PT attivi)</b>
RL0040	Pemfigoide bolloso	0	0 (0)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	0	0 (0)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	1	1 (0)
RM0020	Polimiosite	3	2 (2)
RM0030	Connettivite mista	1	0 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	0	0 (0)
RMG010	Connettiviti indifferenziate	9	0 (0)
RN0690	Klinefelter sindrome di	19	26 (10)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0 (0)
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0 (0)
RN1490	Isaacs sindrome di	0	0 (0)
RN1610	POEMS sindrome	25	3 (2)
<b>Totale</b>		<b>373</b>	<b>291 (57)</b>

