

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2018

Ospedale L. Sacco di Milano

A cura del:

*Centro di Coordinamento*



## 1. INTRODUZIONE

### MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia attualmente 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. Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Presidi, reso attivo nell'applicativo RMR e pubblicato sul portale di Regione Lombardia ([www.regione.lombardia.it](http://www.regione.lombardia.it)) e 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 2018, sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 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 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 2018.

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

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Pini Alessandro                    [pini.alessandro@asst-fbf-sacco.it](mailto:pini.alessandro@asst-fbf-sacco.it)

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3

24020 Ranica (Bergamo)

telefono 035 45 35 304

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 2018.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Antivalle Marco Gianpiero	24	25 (0)	
Bertora Pierluigi	5	3 (2)	
Cavallari Ugo Antonio	141	0 (0)	
Cicardi Marco	4	1 (0)	
Cislaghi Maria Giuliana	180	131 (3)	
Genderini Augusto	24	0 (0)	
Guazzarotti Laura	223	1 (0)	
Lovati Carlo	1	0 (0)	
Marelli Susan	73	13 (0)	
Oldani Marta	5	0 (0)	§
Osio Maurizio	178	166 (14)	
Pini Alessandro	40	14 (0)	
Russo Umberto	11	12 (0)	
Sollima Salvatore	13	0 (0)	
Zanichelli Andrea	5	5 (0)	
<b>Totale</b>	<b>927</b>	<b>371 (19)</b>	

#### Note

§ Primo accesso a RMR nel 2018

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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 1.014

---

<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	1
	modificate <sup>(2)</sup>	0
	non validate <sup>(3)</sup>	86
	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>927</b>

---

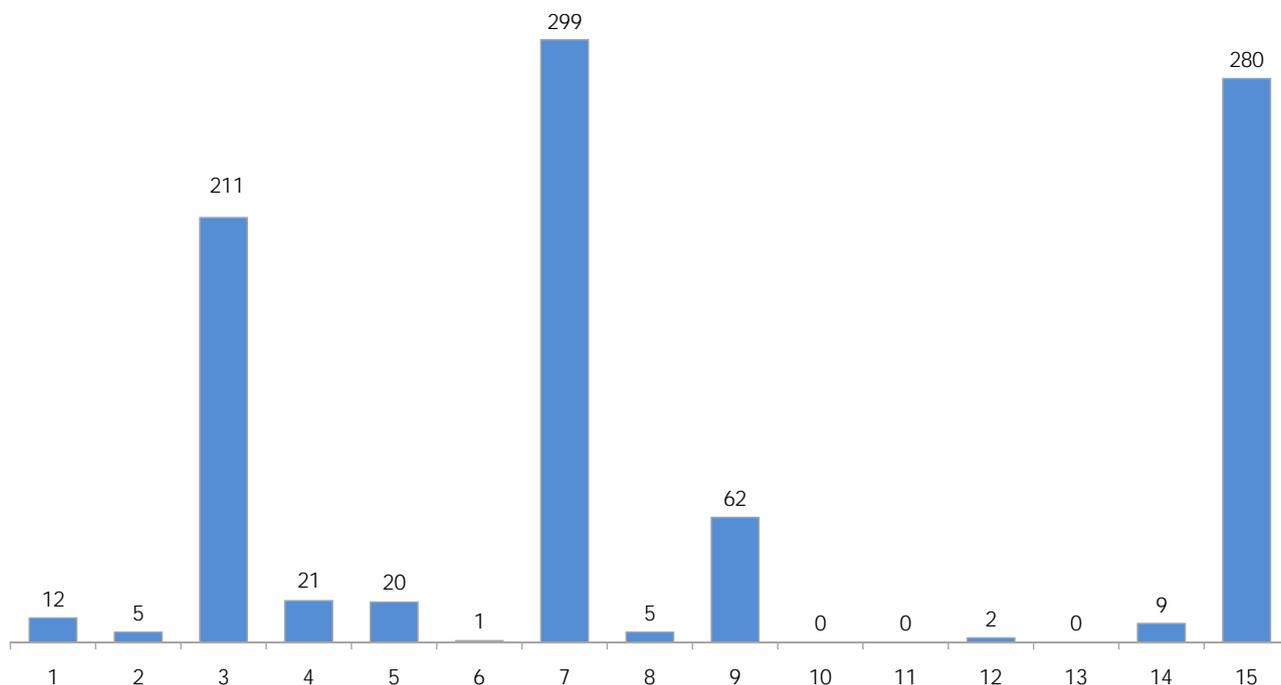
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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 (sono comprese le schede di diagnosi con patologia non più censita dal DPCM del 12 gennaio 2017: Waldman malattia di, Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di, Kawasaki sindrome di, Sprue Celiaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)*

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

## 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 ELENCAE 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	12	8	4	8	8	50	14	47	32	79	51	14	47	32	81	52	14	48	32	82
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	4	1	3	0	0	10	5	11	1	16	25	18	25	1	49	36	13	38	15	51
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	1	1	0	0	0	24	0	24	24	24	24	0	24	24	24	31	0	31	31	31
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	194	20	174	0	0	7	1	7	5	10	8	1	8	5	10	9	2	9	6	13
	RC0110	Crioglobulinemia mista	13	5	8	0	15	56	9	57	42	69	58	8	58	45	69	62	10	60	47	74
	RC0150	Wilson malattia di	1	0	1	100	0	13	0	13	13	13	17	0	17	17	17	50	0	50	50	50
	RC0190	Angioedema ereditario	9	5	4	67	11	16	8	17	5	28	30	13	29	9	57	57	14	58	33	79
	RC0210	Behçet malattia di	6	4	2	67	0	24	14	24	2	48	30	9	28	18	48	32	9	32	19	49
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	17	7	10	0	6	7	4	8	0	14	9	4	9	1	15	12	7	11	1	29
	RCG080	Fabry malattia di	14	6	8	79	50	18	20	11	0	59	33	17	31	10	66	33	17	32	10	66
	RCG080	Gaucher malattia di	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	41	0	41	41	41
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1	1	0	1	0	0	23	0	23	23	23	36	0	36	36	36	42	0	42	42	42
	RCG120	Lesch-Nyhan malattia di	3	3	0	100	33	1	1	0	0	3	11	9	9	2	23	24	10	29	11	33
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	11	3	8	100	0	27	11	22	16	54	34	12	33	16	65	45	13	40	23	66
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	54	0	54	54	54
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	1	0	100	0	40	0	40	40	40	59	0	59	59	59	68	0	68	68	68
	RF0080	Corea di Huntington	43	22	21	42	7	49	15	47	14	83	53	14	51	19	84	58	14	58	27	84
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	98	31	67	91	21	49	13	51	17	77	52	13	54	18	80	58	14	60	20	84
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	43	23	20	86	2	67	10	70	45	83	68	10	70	46	85	69	10	70	47	85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	2	1	1	50	0	52	20	52	32	72	59	13	59	46	72	60	13	60	47	73
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	6	2	4	100	0	74	7	75	64	82	76	6	78	68	83	77	6	79	69	83
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	49	36	13	69	2	63	13	64	30	88	65	13	67	30	88	67	13	68	30	89
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	1	0	100	0	74	0	74	74	74	75	0	75	75	75	77	0	77	77	77
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	1	0	100	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	63	0	63	63	63
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG010	Alexander malattia di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	12	0	12	12	12
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	5	4	1	80	0	38	24	40	0	69	50	26	61	2	75	58	20	68	26	82
<b>1A</b>	RFG040	Atrofia olivo-ponto-cerebellare	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	6	3	3	67	17	51	13	54	31	69	68	4	66	63	75	70	4	70	65	77
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	12	6	6	50	0	25	24	13	2	81	47	17	46	14	83	51	17	53	16	83

## 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
	RFG070	Miopatia central core	1	1	0	100	0	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	52	0	52	52	52
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	1	1	0	100	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	53	0	53	53	53
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	0	0	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62	63	0	63	63	63
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	1	0	1	0	0	24	0	24	24	24	27	0	27	27	27	73	0	73	73	73
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	1	0	1	100	0	9	0	9	9	9	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	2	0	2	0	0	45	1	45	44	46	47	2	47	45	48	59	1	59	58	60
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	1	1	0	100	0	10	0	10	10	10	43	0	43	43	43	52	0	52	52	52
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	3	2	1	33	0	20	11	21	5	33	25	14	34	5	37	27	15	35	6	39
	RFG101	Miastenia gravis	8	5	3	75	0	62	12	66	44	77	63	12	66	45	78	66	11	67	52	85
	RFG110	Stargardt malattia di	5	2	3	0	0	37	16	33	13	58	47	21	53	15	74	51	19	59	23	76
	RFG160	Distonie primarie	8	3	5	88	13	51	9	53	35	62	56	10	59	38	70	57	10	61	39	71
	RG0010	Endocardite reumatica	4	2	2	0	0	9	3	8	6	13	9	3	8	6	14	11	3	10	7	15
	RG0020	Poliangiite microscopica	6	4	2	17	0	63	13	61	47	82	63	13	61	47	82	70	10	68	56	86
	RG0030	Poliarterite nodosa	2	2	0	0	0	45	3	45	42	47	45	3	45	42	47	50	1	50	49	50
	RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	1	1	0	100	0	45	0	45	45	45	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0	1	0	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	64	0	64	64	64
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	17	13	4	24	6	49	16	52	22	76	51	14	52	23	76	60	10	61	42	79
	RG0080	Arterite a cellule giganti	9	4	5	89	0	73	5	71	67	82	74	6	71	67	83	74	5	72	67	83
	RG0090	Takayasu malattia di	3	1	2	100	0	45	14	35	35	64	57	11	64	42	65	59	9	65	46	66
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	2	2	0	0	0	70	3	70	67	72	70	3	70	67	72	77	5	77	72	81
	RM0010	Dermatomiosite	3	2	1	100	33	43	19	41	21	68	46	22	41	21	75	47	22	42	24	76
	RM0020	Polimiosite	4	2	2	100	25	41	13	41	25	56	42	14	43	26	57	48	20	45	26	77
	RM0030	Connettivite mista	1	0	1	100	0	29	0	29	29	29	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
	RM0060	Policondrite ricorrente	1	1	0	100	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	28	10	18	4	14	28	12	30	6	52	34	14	34	11	68	36	14	37	15	68
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	5	4	1	20	20	41	23	49	5	63	50	19	61	13	64	55	9	61	38	63
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	14	3	11	7	7	12	18	0	0	50	36	15	37	17	58	37	15	37	17	58
	RN0680	Turner sindrome di	10	0	10	10	0	7	6	10	0	12	7	6	10	0	16	10	6	13	1	17
	RN0710	MELAS sindrome	1	0	1	100	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19

## 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
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	43	0	43	43	43
	RN1010	Noonan sindrome di	2	2	0	0	0	1	1	1	0	1	8	1	8	7	9	14	4	14	10	18
	RN1320	Marfan sindrome di	218	103	115	1	41	11	14	6	0	56	24	16	22	0	61	29	16	28	2	66
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	2	1	1	50	0	1	1	1	0	2	21	10	21	11	31	33	19	33	14	52
<b>Totale Schede di Diagnosi</b>			<b>927</b>																			

## 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/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>
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	17	0 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	0	0 (0)
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	3	7 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	11	12 (0)
RFG010	Leucodistrofie	2	2 (1)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0 (0)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	5	0 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	12	10 (1)
RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore	0	0 (0)
RC0190	Angioedema ereditario	9	6 (0)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	28	1 (0)
RG0080	Arterite a cellule giganti	9	9 (2)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	0	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	13	12 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	2	1 (0)
RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana	0	0 (0)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	0	0 (0)
RNG200	Amartomatosi multiple	0	0 (0)
RC0210	Behçet malattia di	6	4 (0)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0 (0)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	15	22 (0)
RN0850	CHARGE associazione	0	0 (0)
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	0	0 (0)
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	0	0 (0)
RM0030	Connettivite mista	1	1 (0)
RF0080	Corea di Huntington	43	42 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	13	0 (0)
RN0500	Cutis Laxa	0	0 (0)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	0 (0)
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	0	0 (0)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	3	4 (0)
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	0	0 (0)
RN0860	Displasia setto-ottica	0	0 (0)
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	98	98 (0)
RFG160	Distonie primarie	8	7 (7)
RFG090	Distrofie miotoniche	3	1 (0)
RFG080	Distrofie muscolari	3	2 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	0	0 (0)
RF0061	Dravet sindrome di	0	0 (0)
RF0210	Eales malattia di	0	0 (0)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	1 (0)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	14	1 (0)
RG0010	Endocardite reumatica	4	0 (0)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	1 (0)
RN0240	Ermafroditismo vero	0	0 (0)
RM0050	Fascite diffusa	0	0 (0)
RM0040	Fascite eosinofila	0	0 (0)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	0	0 (0)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	2	0 (0)
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	17	4 (0)
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	1	1 (0)
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0 (0)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0 (0)
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	0	0 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	0	0 (0)
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	5	1 (0)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0 (0)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	0	0 (0)
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	0	0 (0)
RA0030	Lyme malattia di	12	1 (0)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	0	0 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	218	3 (0)
RN0710	MELAS sindrome	1	1 (0)
RN0720	MERRF sindrome	0	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	8	6 (2)
RF0070	Mioclono essenziale ereditario	0	0 (0)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	3	2 (0)
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	0	0 (0)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	0	0 (0)
RN0130	Morning glory anomalia di	0	0 (0)
RN1570	Neuroacantocitosi	0	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	5	0 (0)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN1010	Noonan sindrome di	2	0 (0)
RN0620	Pachidermoperiostosi	0	0 (0)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	1 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	6	7 (0)
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	0	0 (0)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0 (0)
RG0020	Poliangioite microscopica	6	1 (0)
RG0030	Poliarterite nodosa	2	0 (0)
RM0060	Policondrite ricorrente	1	1 (0)
RM0020	Polimiosite	4	4 (0)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	49	40 (3)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	0	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	0	0 (0)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	194	0 (0)
RH0011	Sarcoidosi	0	0 (0)
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	43	42 (3)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	2	4 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	0	0 (0)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	0	0 (0)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	0	0 (0)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	0 (0)
RM0121	Sindrome SAPHO	0	0 (0)
RC0243	Sindrome TRAPS	0	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	1 (0)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	1	0 (0)
RG0090	Takayasu malattia di	3	3 (0)
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	0	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	10	1 (0)
RC0150	Wilson malattia di	1	3 (0)
<b>Totale</b>		<b>927</b>	<b>371 (19)</b>

