

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2022

IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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. 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) 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 2022, sono uniformemente riconosciute 900 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 900 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare: 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare; 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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;
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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 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 Registro Lombardo Malattie Rare.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. 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 2022.

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

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
pec: malattierare@pec.marionegri.it

orari:
dal lunedì al venerdì
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 17



3. SPECIALISTI DEL PRESIDIO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMR

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), pubblicati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2022.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Albanese Alberto	86	47 (15)	
Brunetta Enrico	5	5 (3)	
Caprioli Marta	6	11 (2)	
Carlani Elisa	2	0 (0)	§
Ceribelli Angela	20	26 (10)	
Cocco Antoniangela	8	4 (1)	
Craviotto Vincenzo	6	0 (0)	§
De Santis Maria	80	95 (13)	
Di Giovanni Mario	14	7 (0)	
Fabiani Claudia	16	0 (0)	
Fini Lucia	12	0 (0)	
Folci Marco	9	9 (0)	
Galtieri Piera Alessia	8	0 (0)	
Guidelli Giacomo Maria	1	0 (0)	
Heffler Enrico Marco	4	2 (1)	
Invernizzi Pietro	13	0 (0)	
Laghi Luigi Andrea Giuseppe	88	0 (0)	
Lalli Stefania	1	1 (0)	
Legrottaglie Emanuela Filomena	146	0 (0)	
Lleo De Nalda Ana	5	5 (0)	
Luciano Nicoletta	44	53 (10)	
Maggio Rossella	1	1 (0)	
Mancuso Maria Elisa	30	479 (221)	
Marasini Bianca	1	0 (0)	
Maselli Roberta	61	0 (0)	§
Nobile Orazio Eduardo	214	439 (0)	
Pellegatta Gaia	0	1 (1)	§
Piscopo Raffaele	49	0 (0)	
Pizzocaro Alessandro	15	44 (3)	
Poliani Laura	30	0 (0)	
Polverino Paola	1	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Racca Francesca	26	28 (11)	
Renna Daniela	3	3 (3)	§
Rosetta Pietro	116	0 (0)	
Sacco Clara	3	0 (0)	
Tredici Costanza	7	0 (0)	
Totale	1.131	1.260 (294)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2022

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 1.439

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	0
	modificate ⁽²⁾	0
	non validate ⁽³⁾	308

	validate ⁽⁴⁾	1.131
--	--------------------------------	--------------

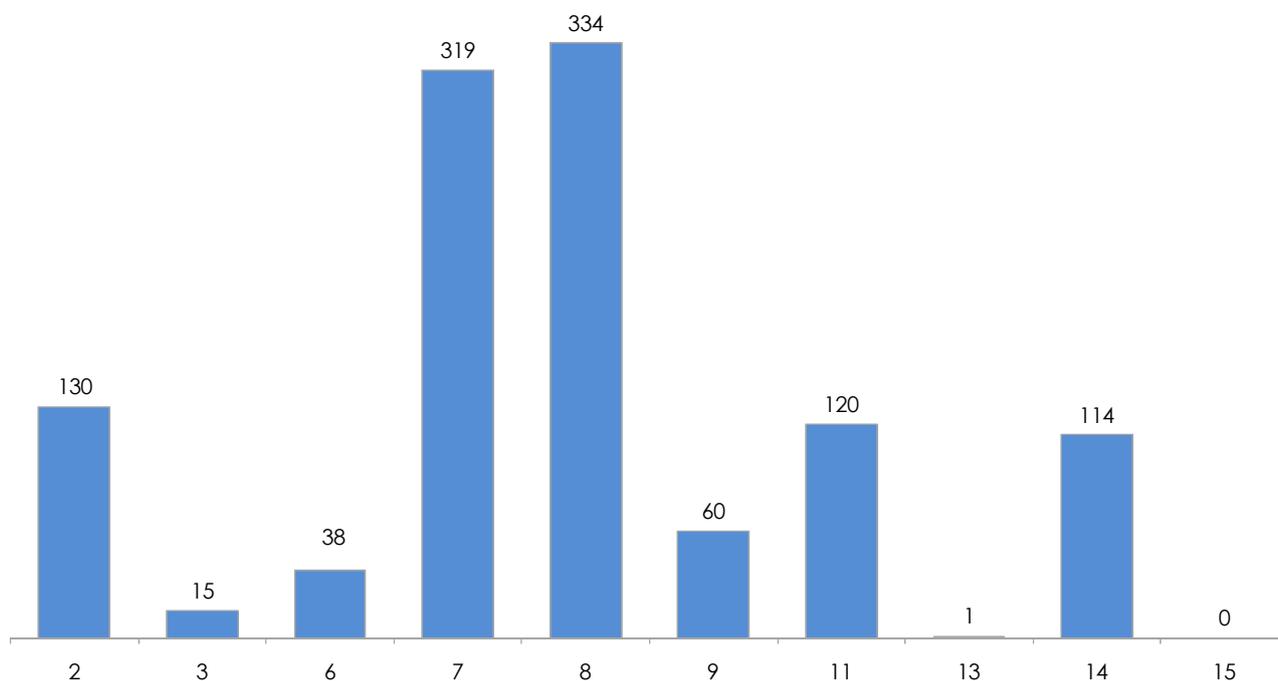
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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 REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (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
	RB0050	Poliposi familiare	34	19	15	0	38	38	15	40	7	63	41	15	45	7	63	45	12	47	17	66
	RBG021	Lynch sindrome di	96	35	61	0	21	41	14	42	18	74	44	16	44	18	74	47	15	47	18	86
	RC0020	Kallmann sindrome di	15	14	1	93	13	22	11	17	12	45	26	11	21	12	45	40	10	36	28	62
	RC0210	Behçet malattia di	26	6	20	96	23	34	12	37	12	55	37	11	39	17	55	39	12	41	17	55
	RD0081	Mastocitosi sistemica	5	2	3	60	0	35	13	40	13	52	39	9	40	28	54	44	8	42	31	54
	RDG020	Emofilia A	13	11	2	92	8	12	17	3	0	65	17	21	13	0	67	26	20	19	0	67
	RDG020	Emofilia B	4	3	1	25	0	23	18	24	0	42	25	17	29	0	42	27	18	32	1	44
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	3	0	3	0	33	27	5	28	21	33	28	4	28	22	33	31	6	33	22	37
	RDG020	Fattore XIII deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9
	RDG020	Proteina C deficit di	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RDG020	Proteina S deficit di	1	0	1	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	41	0	41	41	41
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	3	0	3	0	0	42	14	36	28	61	42	14	36	28	61	48	17	38	34	71
	RDG020	Von Willebrand malattia di	7	1	6	71	0	11	10	9	0	32	28	15	32	4	48	35	13	40	10	48
	RF0080	Corea di Huntington	6	2	4	17	0	59	6	59	53	71	64	8	65	54	74	65	8	66	54	75
	RF0081	Atrofia multisistemica	9	8	1	22	33	53	13	53	28	73	59	10	60	44	77	60	10	62	45	77
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	58	23	35	57	33	44	19	46	5	82	54	17	56	11	92	56	17	56	19	92
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	30	15	15	97	23	65	10	66	43	83	66	10	68	43	84	67	10	68	44	84
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	2	2	0	0	50	52	9	52	43	61	59	7	59	52	65	59	7	59	52	65
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	2	2	0	0	50	62	3	62	59	65	66	4	66	62	70	66	4	66	62	70
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	119	87	32	87	14	54	13	55	17	86	56	14	57	18	88	59	13	61	19	90
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	18	15	3	100	28	42	15	40	21	78	47	15	45	23	85	54	11	54	41	88
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di	5	2	3	100	20	45	11	44	32	63	46	11	45	32	63	52	14	52	36	73
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	1	1	0	0	54	14	54	40	68	54	14	54	40	68	57	14	57	43	71
	RF0280	Cheratocono	331	245	86	0	2	27	11	24	3	64	27	11	25	9	64	31	13	28	11	74
	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	2	1	1	0	0	47	5	47	42	51	48	5	48	43	52	48	5	48	43	52

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
	RF0411	Sindrome della persona rigida	1	1	0	100	100	55	0	55	55	55	56	0	56	56	56	59	0	59	59	59
	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	5	1	4	100	0	51	18	57	19	71	53	19	59	19	72	54	18	60	20	72
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	1	0	100	0	82	0	82	82	82	82	0	82	82	82	86	0	86	86	86
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	2	0	2	0	0	65	4	65	61	69	67	5	67	62	72	74	10	74	64	83
	RFG140	Distrofia corneale stromale	1	0	1	0	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	80	0	80	80	80
	RFG160	Distonie primarie	26	9	17	58	35	46	21	52	7	76	56	20	62	22	83	56	20	62	22	83
	RG0080	Arterite a cellule giganti	34	12	22	94	6	68	11	71	29	83	68	10	71	37	83	69	10	72	37	84
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	77	44	33	0	51	50	17	48	14	83	52	17	53	18	85	55	17	58	18	85
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	25	18	7	96	20	22	13	25	3	47	30	10	28	13	49	33	9	34	17	49
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	18	8	10	28	11	35	13	33	16	65	38	13	40	16	65	43	16	44	16	70
	RL0040	Pemfigoide bolloso	1	0	1	100	0	80	0	80	80	80	80	0	80	80	80	80	0	80	80	80
	RM0010	Dermatomirosite	17	4	13	100	18	48	16	51	18	74	49	16	51	18	75	52	14	52	24	75
	RM0020	Polimiosite	10	6	4	100	20	63	8	63	47	75	63	8	63	47	75	65	8	64	53	81
	RM0030	Connettivite mista	8	1	7	88	25	39	17	38	14	62	41	16	42	15	62	46	12	47	24	62
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	79	8	71	86	14	49	14	51	16	78	52	14	53	18	78	55	14	55	18	83
	RN1610	POEMS sindrome	25	20	5	16	60	53	9	52	40	76	55	9	54	41	76	60	9	58	46	79
Totale Schede di Diagnosi			1131																			

7. (3/3)

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
NOTA 2	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È O È STATO 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	Schede Archiviae e Validae nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0	0
RB0050	Poliposi familiare	34	0	0	0
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	96	0	0	0
RC0020	Kallmann sindrome di	15	0	44	3
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	0	0	0	0
RC0210	Behçet malattia di	26	6	37	9
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	0	0	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0	0	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	5	2	3	1
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	33	12	479	117
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	0	0	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0	0	0
RDG051	Neutropenie congenite	0	0	0	0
RF0080	Corea di Huntington	6	0	1	0
RF0081	Atrofia multisistemica	9	2	2	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	58	12	33	7
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	30	2	41	2
RF0110	Sclerosi laterale primaria	2	2	0	0
RF0111	Schilder malattia di	0	0	0	0
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	2	1	0	0
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	119	0	323	0
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	18	0	46	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	5	0	7	0
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	0	0	0
RF0280	Cheratocono	331	10	0	0
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	0	0	0	0
RF0360	Emiplegia alternante	1	0	4	0
RF0370	Fahr malattia di	2	1	0	0
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	0	0	0	0
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	0	0	0	0
RF0411	Sindrome della persona rigida	1	0	1	0
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	0	0	0	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	7	0	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	6	0	10	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RFG130	Degenerazioni della cornea	0	0	0	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	3	0	0	0
RFG160	Distonie primarie	26	9	15	7
RG0080	Arterite a cellule giganti	34	5	37	5
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	77	69	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	25	8	28	12
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	0	0	0	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	18	0	5	0
RL0030	Pemfigo	0	0	0	0
RL0040	Pemfigoide bolloso	1	0	1	0
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	0	0	0	0
RM0010	Dermatomiosite	17	4	19	4
RM0020	Polimiosite	10	2	14	2
RM0030	Connettivite mista	8	0	8	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	79	17	95	20
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	0	0	0	0
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0	0	0
RN1490	Isaacs sindrome di	0	0	0	0
RN1610	POEMS sindrome	25	0	7	0
Totale		1.131	164	1.260	189

* Nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente



ISTITUTO DI RICERCHE
FARMACOLOGICHE
MARIO NEGRI · IRCCS

Registro Lombardo Malattie Rare Rapporto al 31 Dicembre 2022

IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano

STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	Ottobre 2023	Prima edizione
1	Marzo 2024	Aggiunta colonna "Schede Archivate e Validare nel 2022" - vedi tabella al punto 8

