

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2023

Ospedale L. Sacco di Milano

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 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) 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 2023, sono uniformemente riconosciute 925 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 925 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 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 2023.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Gallieni Maurizio maurizio.gallieni@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
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 2023.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Antivalle Marco Gianpiero	31	32 (0)	
Bertora Pierluigi	10	8 (2)	
Burgo Ilaria Maria	8	8 (2)	
Carpando Monica	19	12 (12)	§
Caruso Sabrina	11	25 (2)	
Cavallari Ugo Antonio	141	0 (0)	
Cicardi Marco	4	1 (0)	
Cislaghi Maria Giuliana	220	145 (0)	
Cova Ilaria	1	1 (0)	
Crivelli Sara	1	1 (0)	
Di Bartolo Orazio	1	1 (0)	
Genderini Augusto	24	0 (0)	
Gidaro Antonio	0	1 (1)	§
Guazzarotti Laura	223	1 (0)	
Iemoli Enrico	90	52 (0)	
Landriani Nicoletta Teresina	40	43 (9)	
Lovati Carlo	1	0 (0)	
Marelli Susan	73	13 (0)	
Mutti Alessandra	4	2 (0)	
Oldani Marta	5	0 (0)	
Osio Maurizio	232	213 (11)	
Pini Alessandro	69	17 (0)	
Russo Umberto	11	0 (0)	
Sollima Salvatore	13	0 (0)	
Tedesco Michela	17	28 (0)	
Zanichelli Andrea	5	5 (0)	
Totale	1.254	609 (39)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2023

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 1.393

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	0
	non validate ⁽³⁾	138
	validate ⁽⁴⁾	1.254

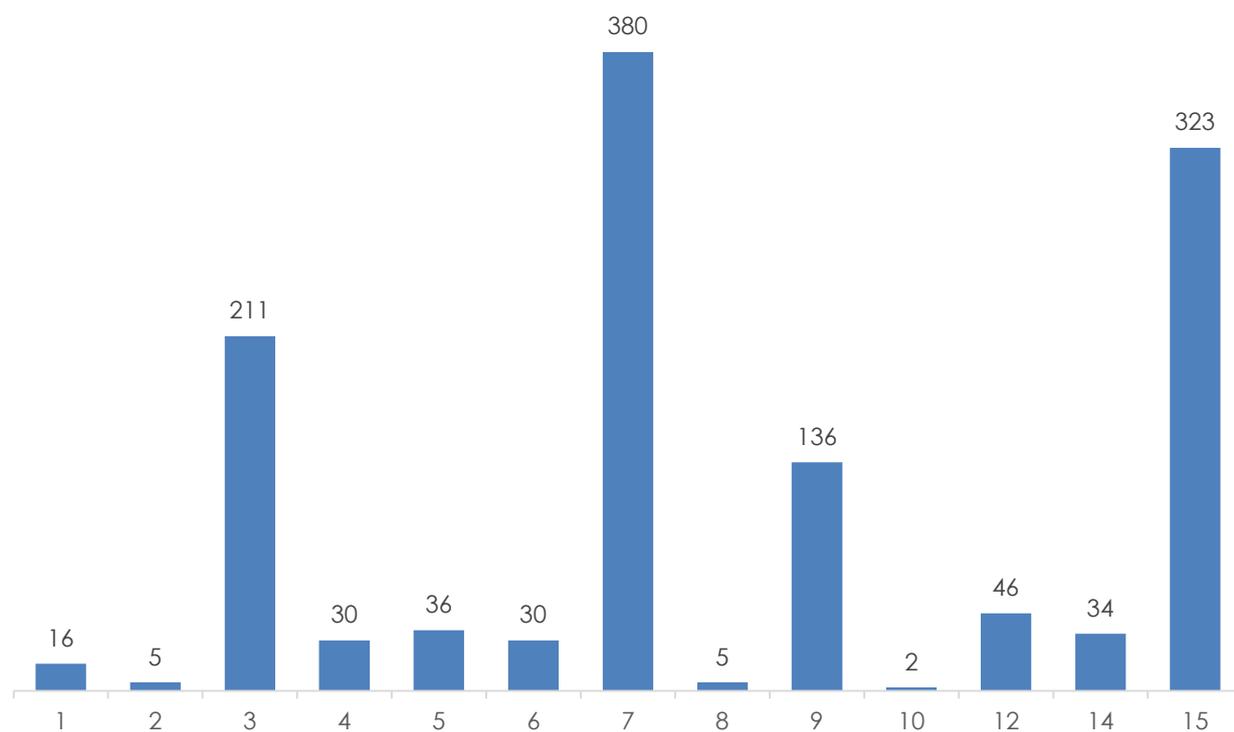
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

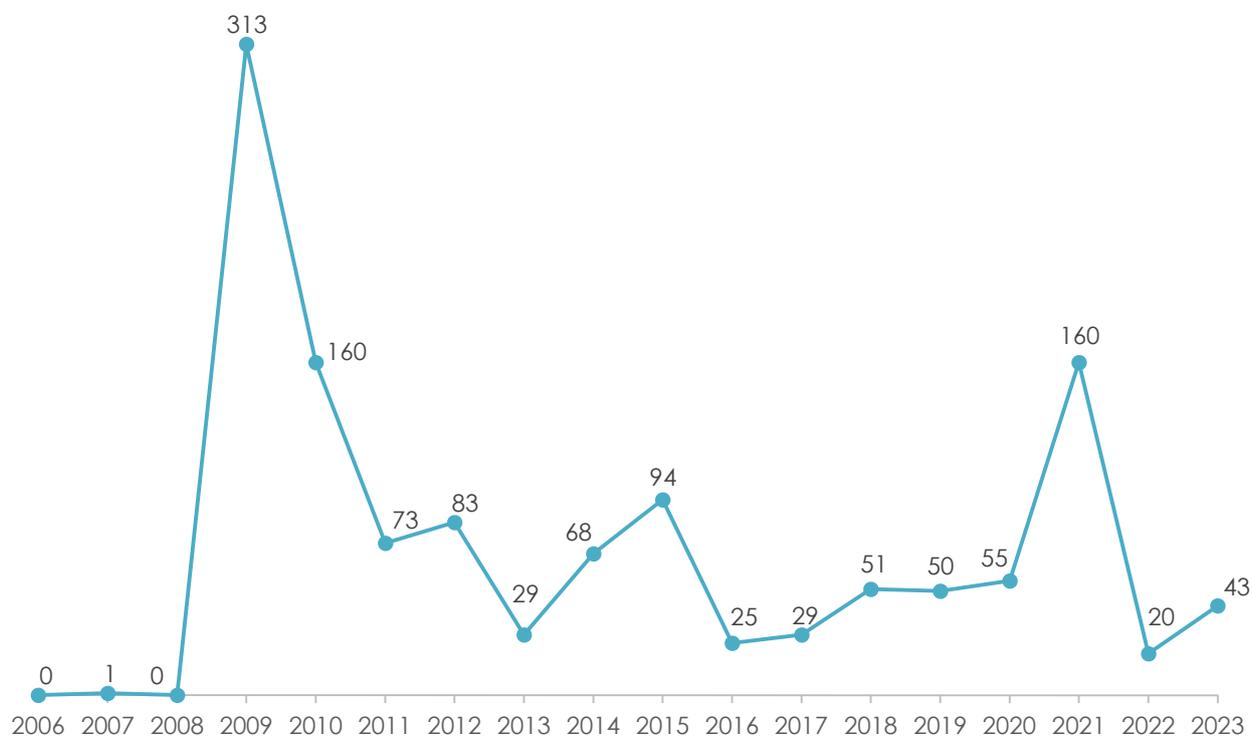
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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) (1/4)

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	16	11	5	6	6	51	13	49	32	79	52	13	50	32	81	54	13	51	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	24	9	15	13	8	55	9	54	42	78	57	9	57	45	78	64	11	64	47	87
	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	26	13	13	73	0	35	16	39	2	65	42	14	43	18	68	49	16	49	19	80
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	1	0	1	100	100	59	0	59	59	59	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	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	23	13	10	83	30	27	21	31	0	59	38	17	36	10	71	40	19	39	10	74
	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	Agammaglobulinemia	8	4	4	0	0	34	10	34	17	54	36	11	37	17	54	45	16	43	20	78
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	1	0	1	0	0	56	0	56	56	56	56	0	56	56	56	57	0	57	57	57
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	14	4	10	79	0	30	15	27	16	68	36	14	35	16	68	47	14	47	23	71
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento	1	0	1	0	0	22	0	22	22	22	27	0	27	27	27	30	0	30	30	30
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	1	0	1	100	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	54	0	54	54	54
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	4	2	2	75	0	54	14	54	37	69	54	14	54	37	69	55	13	54	41	69
	RDG020	Emofilia A	1	1	0	100	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	56	0	56	56	56
	RDG020	Von Willebrand malattia di	9	2	7	100	33	30	18	33	0	57	31	17	33	0	57	43	13	46	18	60
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	17	6	11	65	12	51	24	54	4	89	55	21	56	11	89	60	18	61	21	91
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	2	0	2	0	0	75	5	75	70	80	77	7	77	70	83	78	6	78	72	83
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	1	0	100	0	40	0	40	40	40	59	0	59	59	59	68	0	68	68	68

7. (2/4)

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
	RF0080	Corea di Huntington	48	25	23	44	6	50	14	48	14	83	54	14	54	19	84	59	13	59	27	84
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	101	31	70	91	23	50	14	51	17	77	53	13	54	18	80	58	15	60	20	84
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	52	29	23	87	4	66	10	68	45	83	67	10	70	46	85	68	10	70	47	85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	3	1	2	67	0	61	20	72	32	78	67	16	72	46	84	68	16	73	47	84
	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 demielinizante	64	49	15	53	2	62	12	62	30	88	65	13	67	30	88	66	12	68	30	89
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	1	0	100	0	62	0	62	62	62	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di	1	1	0	100	0	33	0	33	33	33	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	2	0	100	0	62	13	62	49	74	62	13	62	49	75	73	5	73	68	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
1A	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	7	3	4	57	14	44	21	48	2	69	58	23	66	2	75	61	23	69	4	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
	RFG060	Neuropatia tomaculare	1	0	1	100	0	13	0	13	13	13	32	0	32	32	32	35	0	35	35	35
	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 centronucleare	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	38	0	38	38	38	45	0	45	45	45
	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	4	2	2	50	0	24	12	27	5	37	30	14	36	5	42	31	15	37	6	44
	RFG101	Miastenia gravis	34	22	12	88	0	66	12	69	44	88	67	12	69	45	89	68	12	70	46	90
	RFG101	Susac sindrome	2	0	2	0	0	34	1	34	33	34	34	1	34	33	34	41	6	41	35	46

7. (3/4)

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
	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	21	7	14	100	10	54	16	56	14	79	57	16	59	14	80	62	13	65	37	81
	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	13	7	6	92	0	56	16	59	19	82	57	16	59	19	82	64	17	67	22	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 eosinofila con poliangite	15	5	10	100	0	55	11	51	34	78	58	10	57	38	78	67	10	68	46	83
	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	26	19	7	69	4	51	15	53	22	76	52	14	53	23	76	62	11	61	42	82
	RG0080	Arterite a cellule giganti	13	5	8	92	0	71	6	71	57	82	72	7	71	57	83	73	6	72	62	83
	RG0090	Takayasu malattia di	8	2	6	88	0	48	16	47	23	70	54	15	62	23	70	61	12	66	44	75
	RH0011	Sarcoidosi*	1	1	0	100	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	47	0	47	47	47
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	1	0	1	100	0	46	0	46	46	46	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	6	5	1	67	0	65	10	67	51	80	65	10	67	51	80	70	10	71	53	82
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	39	27	12	100	3	51	15	54	19	82	51	15	54	19	82	61	14	61	37	87
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	1	1	0	100	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	37	0	37	37	37
	RM0010	Dermatomiosite	5	3	2	100	40	51	18	61	21	68	52	19	61	21	75	53	18	61	24	76
	RM0020	Polimiosite	5	2	3	100	20	47	18	52	25	74	49	18	56	26	74	53	21	57	26	77
	RM0030	Connettivite mista	9	1	8	56	0	31	8	29	15	42	35	10	34	16	55	47	12	49	25	66
	RM0060	Policondrite ricorrente	1	1	0	100	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	14	1	13	64	7	42	11	41	26	64	48	13	45	29	66	61	12	56	43	83
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	42	13	29	2	14	28	16	30	6	68	33	17	32	8	78	37	17	37	11	80
	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	22	5	17	5	5	16	21	1	0	55	38	16	44	0	58	39	16	45	1	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
	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	239	114	125	1	39	11	14	5	0	56	25	17	23	0	67	29	16	29	2	68
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	2	1	1	50	0	1	1	1	0	2	21	10	21	11	31	33	19	33	14	52
	Totale Schede di Diagnosi		1254																			

7. (4/4)

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
NOTE (se applicabili):	
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 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RA0030	Lyme malattia di	16	0	1	0
RBG010	Neurofibromatosi	5	0	0	0
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	0	0	0	0
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	0	0	0	0
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	194	0	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	24	0	3	0
RC0150	Wilson malattia di	1	0	3	0
RC0190	Angioedema ereditario	9	0	7	1
RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore	0	0	0	0
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	0	0	0	0
RC0210	Behçet malattia di	26	0	19	0
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	1	0	0	0
RC0241	Febbre mediterranea familiare	1	0	1	0
RC0243	Sindrome TRAPS	0	0	0	0
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0	0	0
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	17	0	0	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	24	1	49	2
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	0	0	0
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	3	0	7	0
RCG160	Immunodeficienze primarie	24	0	0	0
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	1	0	1	0
RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	0	0	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	4	0	3	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	0	0	0	0
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	10	2	10	2
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	0	0	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	17	17	12	11
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	0	0	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	2	2	0	0
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	0	0	0	0
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	0	1	0
RF0070	Mioclono essenziale ereditario	0	0	0	0
RF0080	Corea di Huntington	48	0	45	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	101	1	102	1
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	52	2	53	2
RF0110	Sclerosi laterale primaria	3	0	6	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	6	0	7	0
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	64	6	38	4
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	1	1	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	1	0	1	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	0	3	0
RF0201	Coats malattia di	0	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	0	0	0	0
RF0320	Coroidite multifocale	0	0	0	0
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	0	1	0
RFG010	Leucodistrofie	2	0	2	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	14	0	12	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	13	0	11	0
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	4	0	1	0
RFG080	Distrofie muscolari	3	0	2	0
RFG090	Distrofie miotoniche	3	0	1	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	4	0	1	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	36	3	35	4
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	5	0	0	0
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	0	0	0	0
RFG160	Distonie primarie	21	2	22	2
RG0010	Endocardite reumatica	4	0	0	0
RG0020	Poliangioite microscopica	13	0	12	0
RG0030	Poliarterite nodosa	2	0	0	0
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	15	0	15	0
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0	0	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	26	0	18	0
RG0080	Arterite a cellule giganti	13	0	13	0
RG0090	Takayasu malattia di	8	0	7	0
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	0	0	0	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0	0	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	0	0	0	0
RH0011	Sarcoidosi	1	0	1	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	1	0	1	0
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	6	0	4	0
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	40	7	42	9
RM0010	Dermatomiosite	5	0	6	0
RM0020	Polimiosite	5	0	5	0
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	0	0	0	0
RM0030	Connettivite mista	9	0	5	0
RM0040	Fascite eosinofila	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RM0050	Fascite diffusa	0	0	0	0
RM0060	Policondrite ricorrente	1	0	1	0
RM0110	Miosite a corpi inclusi	0	0	0	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	14	0	9	0
RM0121	Sindrome SAPHO	0	0	0	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	42	0	1	0
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	0	0	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	0	0	0	0
RN0240	Ermafroditismo vero	0	0	0	0
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	5	0	1	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	22	0	1	0
RN0620	Pachidermoperiostosi	0	0	0	0
RN0630	Pseudoxantoma elastico	0	0	0	0
RN0680	Turner sindrome di	10	0	1	0
RN0710	MELAS sindrome	1	0	1	0
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	0	0	0	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	1	0	0	0
RN0850	CHARGE associazione	0	0	0	0
RN0860	Displasia setto-ottica	0	0	0	0
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	2	0	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	239	0	3	0
RN1570	Neuroacantocitosi	0	0	0	0
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	0	0	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	2	0	1	0
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	0	0	0	0
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	0	0	0	0
Totale		1.254	43	609	38

* 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 2023

Ospedale L. Sacco di Milano

STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	Settembre 2024	Prima edizione

