

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2023

**Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo**

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 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. 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 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

Lucà                      Maria                      [mluca@asst-pg23.it](mailto:mluca@asst-pg23.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 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
Agazzi Emanuela	62	2 (0)	
Ambaglio Chiara	36	37 (12)	
Bailo Giorgio	4	0 (0)	
Baldan Anna	35	0 (0)	
Balestrieri Giulio	1	1 (0)	
Barcella Luca	164	93 (0)	
Belotti Masserini Alessandro	81	104 (25)	
Benatti Simone Vasilij	4	3 (1)	
Beretta Marta	15	7 (7)	§
Bonito Virginio	106	49 (0)	
Breda Silvia	7	13 (3)	
Brena Mario Leo	2	1 (0)	
Brucato Antonio Luca	31	22 (0)	
Bruschi Eleonora	141	205 (11)	
Caffi Lorella	1	0 (0)	
Camera Giorgia	22	21 (3)	
Camma' Annamaria	1	1 (0)	
Capelli Anna	3	0 (0)	
Carrara Camillo	25	32 (6)	
Caruso Maria Rosa Antonietta	76	52 (2)	
Cassani Morena	16	0 (0)	
Colusso Mara Marcella	1	1 (1)	§
Conti Caterina	139	109 (0)	
Cumetti Davide Faustino	1	1 (0)	
Di Blasi Lo Cuccio Chiara	12	11 (0)	
Finazzi Guido	2	2 (0)	
Finazzi Maria Chiara	1	1 (1)	§
Foresti Camillo	19	21 (7)	
Frigeni Barbara	6	5 (5)	§
Frigeni Marco	25	16 (16)	§
Galli Monica	6	0 (0)	§

<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Gardinetti Margherita	2	2 (0)	
Gennarini Alessia	103	44 (11)	
Gentile Giorgio	4	0 (0)	
Giannotti Giulia	34	8 (0)	
Grosu Aurelia	3	3 (0)	
Imeri Gianluca	4	3 (3)	§
Lacanna Francesco	1	0 (0)	
Leone Valentina Fanny	3	4 (0)	
Lonni Sara Alessandra	141	40 (34)	
Luca' Maria	55	37 (16)	
Lupi Elide	27	41 (2)	
Maestroni Silvia	21	21 (0)	
Marcora Simona Anna	1	1 (0)	
Martelli Laura	9	6 (3)	
Martini Valeria	14	1 (0)	
Migliazza Lucia	112	125 (42)	
Minio Antonietta	6	0 (0)	
Musaio Luisa	133	105 (1)	
Nicastro Emanuele	22	24 (8)	
Norsa Lorenzo	2	0 (0)	
Novelli Luca	1	0 (0)	
Parietti Michele	2	5 (5)	§
Parigi Piercarlo	1	0 (0)	
Percivalle Serena	5	3 (0)	
Pinotti Moira Alessandra	5	5 (0)	
Portalupi Valentina	71	56 (8)	
Quaresmini Giulia	30	17 (16)	
Quarta Giovanni	6	7 (7)	§
Raponi Francesca	20	27 (0)	
Reseghetti Alberto	86	24 (0)	
Rizzi Marco	1	0 (0)	
Robustelli Elisa	13	16 (12)	
Rossi Valeria Adriana	4	8 (4)	
Rossini Alessandro	1	1 (0)	
Rota Stefano	1	1 (0)	
Rottoli Mariarosa	7	7 (0)	
Sabadini Ettore	25	25 (0)	

<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Salvatore Santina	3	1 (0)	
Scarlato Marina Luigia Romana	15	9 (8)	
Schieppati Arrigo	151	141 (0)	
Schieppati Francesca	1	1 (0)	
Sgarzi Manlio	104	87 (20)	
Sileo Fulvio	2	1 (0)	
Soavi Laura	1	0 (0)	
Stroppa Paola	1	1 (0)	
Terzi Chiara	24	0 (0)	
Tribbia Giuliana	11	0 (0)	
Ubiali Tania	29	49 (32)	
Vedovello Marcella	90	86 (37)	
Verdoni Lucio	27	73 (10)	
Vezzoli Pamela	274	421 (40)	
Villa Annamaria	8	5 (0)	
Zaranko Elvira	3	0 (0)	
<b>Totale</b>	<b>2.765</b>	<b>2.352 (419)</b>	

### **Note**

§ Primo accesso a RMR nel 2023

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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro  
Lombardo Malattie Rare 3.371

---

<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	1
	modificate <sup>(2)</sup>	10
	non validate <sup>(3)</sup>	595

	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>2.765</b>
--	--------------------------------	--------------

---

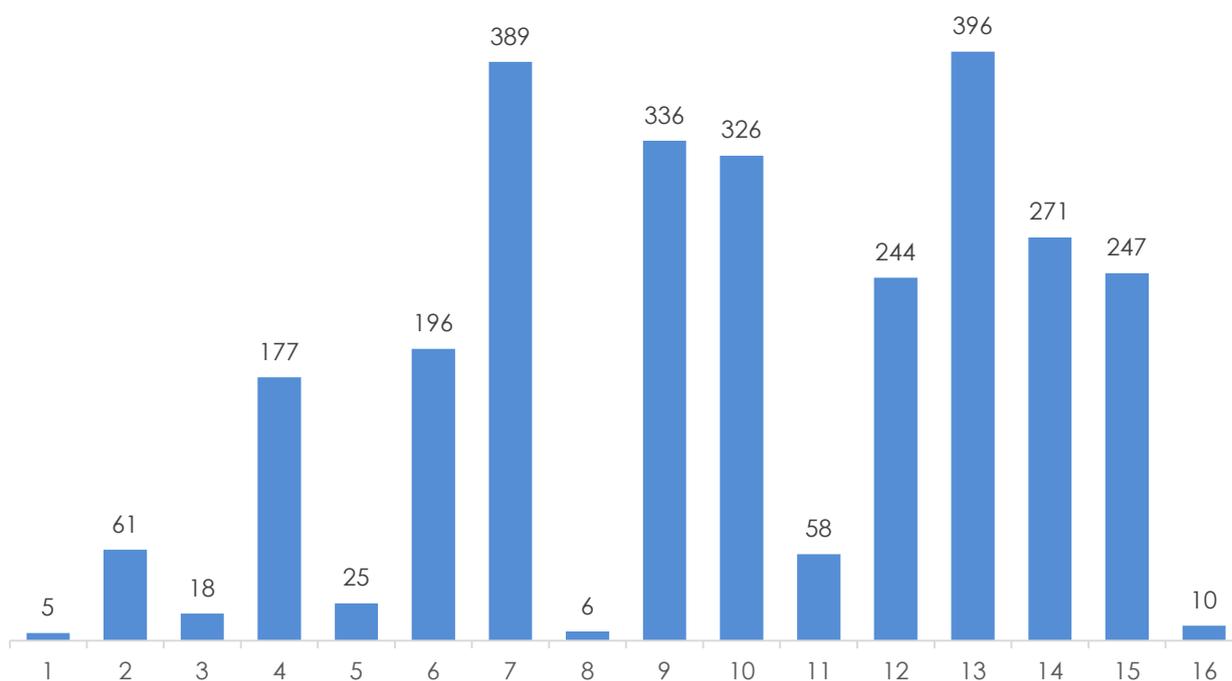
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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 REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/7)**

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	5	4	1	60	0	61	13	63	39	79	61	13	63	39	79	62	13	64	41	79
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	59	28	31	2	0	13	15	10	0	57	17	16	10	0	67	35	20	38	4	73
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	2	0	2	0	0	33	22	33	11	54	34	22	34	12	55	43	29	43	14	72
	RC0020	Kallmann sindrome di	1	1	0	100	0	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18	19	0	19	19	19
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	8	0	8	88	0	7	1	7	6	9	8	1	7	7	9	8	1	8	7	10
	RC0110	Crioglobulinemia mista	20	6	14	90	0	66	12	71	36	81	67	12	72	36	83	68	12	73	41	83
	RC0150	Wilson malattia di	8	5	3	100	25	10	2	10	6	13	12	5	11	6	24	18	8	15	7	30
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	0	4	100	0	3	2	4	0	5	17	12	14	5	37	41	19	45	12	61
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	2	0	2	100	0	17	17	17	0	34	18	18	18	0	36	19	18	19	1	36
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	4	2	2	75	0	42	17	44	16	62	44	17	50	16	62	51	17	52	26	73
	RC0210	Behçet malattia di	68	33	35	91	3	34	12	31	10	69	38	13	38	14	72	40	12	40	14	74
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	19	5	14	89	0	39	13	35	19	64	42	12	37	26	66	53	12	53	26	69
	RC0270	Lowe sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9
	RCG010	Conn sindrome di	1	1	0	100	0	59	0	59	59	59	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	5	4	1	100	0	49	8	50	40	58	56	8	59	41	64	59	8	60	45	68
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	3	1	2	100	0	8	1	9	6	9	8	1	9	6	9	11	1	10	10	13
	RCG040	Albinismo	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10
	RCG040	Cistinosi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14
	RCG040	Cistinuria	27	15	12	33	15	23	13	21	1	50	28	14	29	1	51	46	12	47	16	66
	RCG040	Fenilchetonuria (SNE)	1	1	0	100	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	59	0	59	59	59
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	2	1	1	100	0	39	17	39	22	55	59	11	59	48	69	65	5	65	60	69
	RCG070	Ipercolesterolemia familiare omozigote	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	12	0	12	12	12	22	0	22	22	22
	RCG080	Fabry malattia di	6	2	4	67	17	39	11	42	25	52	43	12	45	25	57	45	12	47	25	62
	RCG080	Gaucher malattia di	2	1	1	50	0	26	26	26	0	51	37	27	37	10	64	40	24	40	16	64
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	6	6	0	0	0	36	12	38	19	56	38	13	40	19	59	40	12	41	23	59

## 7.(2/7)

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
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	52	42	10	0	0	42	12	43	17	73	43	12	43	17	76	53	14	54	19	81
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	29	27	2	17	0	51	8	51	39	69	51	8	51	39	70	65	10	65	46	84
	RCG120	Lesch-Nyhan malattia di	4	4	0	75	25	0	0	0	0	1	8	8	6	1	20	13	11	9	2	31
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	29	17	12	59	0	56	19	59	13	83	60	16	64	17	83	61	16	64	17	83
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	1	1	0	100	0	54	0	54	54	54	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	2	0	2	50	0	5	2	5	3	7	10	1	10	9	10	20	1	20	19	21
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	17	10	7	71	18	31	21	35	1	67	32	22	35	1	67	33	22	36	1	67
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	3	0	3	100	0	40	9	45	27	47	40	9	45	27	47	44	11	52	28	52
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	16	7	9	50	6	37	18	41	6	68	38	19	44	6	68	40	17	44	14	69
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	1	1	0	100	100	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RD0081	Mastocitosi sistemica	15	10	5	53	0	46	15	45	18	77	49	14	49	19	77	51	13	53	22	79
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	5	0	5	60	0	11	9	11	0	26	13	9	16	1	26	23	8	22	12	35
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria	1	0	1	100	0	9	0	9	9	9	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	1	0	1	100	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	19	0	19	19	19
	RDG010	Fanconi anemia di	2	2	0	0	0	28	3	28	25	31	28	3	28	25	31	28	3	28	25	31
	RDG010	Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reductasi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	6	5	1	17	0	35	24	32	0	68	43	17	42	23	68	55	13	58	29	68
	RDG010	Talassemia major	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	45	0	45	45	45
<b>1C</b>	RDG010	Talassemie	4	1	3	75	0	3	3	2	0	6	3	3	2	0	6	21	9	22	9	30
	RDG020	Afibrinogenemia	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	43	0	43	43	43
	RDG020	Anfibrinogenemia deficit di	3	1	2	100	0	17	4	17	11	22	17	5	17	11	23	33	6	29	29	41
	RDG020	Disfibrinogenemia	1	0	1	0	0	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	54	0	54	54	54
	RDG020	Emofilia A	11	10	1	82	0	18	19	12	0	56	22	21	14	0	56	39	18	38	1	68
	RDG020	Emofilia B	2	2	0	50	0	45	11	45	34	56	45	11	45	34	56	50	15	50	35	64

## 7.(3/7)

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
	RDG020	Fattore V deficit di	6	2	4	83	17	27	22	24	3	61	38	18	41	6	61	55	14	55	37	70
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	14	7	7	93	0	42	15	40	17	65	43	15	40	17	65	45	15	43	17	65
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	11	2	9	64	0	37	17	33	17	68	38	18	33	17	68	41	16	36	17	68
	RDG020	Fattore VII deficit di	7	3	4	71	0	41	17	35	18	67	44	22	35	18	83	50	19	45	23	83
	RDG020	Fattore X deficit di	2	1	1	100	0	39	1	39	38	39	45	6	45	39	51	51	11	51	40	62
	RDG020	Fattore XI deficit di	1	0	1	100	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RDG020	Ipfibrinogenemia	1	0	1	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47
	RDG020	Proteina C deficit di	11	4	7	100	0	37	16	33	14	67	40	20	33	14	76	44	19	48	15	76
	RDG020	Proteina S deficit di	9	4	5	56	0	37	12	39	21	58	37	11	41	21	58	39	11	42	21	58
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	1	0	100	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	52	0	52	52	52
	RDG020	Von Willebrand malattia di	17	6	11	71	0	28	23	19	0	60	33	22	38	0	60	41	24	39	0	74
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	4	1	3	100	0	2	1	3	0	3	9	7	7	1	19	41	15	36	28	66
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	28	0	28	28	28	38	0	38	38	38
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	1	1	0	0	8	5	8	3	13	32	28	32	4	59	67	9	67	58	76
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	33	19	14	67	0	75	8	75	53	88	75	8	75	53	88	76	8	77	54	88
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	18	7	11	100	0	50	10	48	38	74	54	11	52	39	74	57	12	56	39	79
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	194	109	85	67	0	66	11	69	32	85	67	11	70	34	86	68	10	70	34	86
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	11	5	6	64	0	52	13	44	33	75	55	14	49	35	83	63	11	66	45	83
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	21	16	5	62	0	60	8	59	46	78	62	9	59	48	79	65	9	67	50	82
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	1	0	100	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RF0280	Cheratocono	6	6	0	0	0	39	8	41	28	52	39	8	41	28	52	40	8	41	29	53
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	5	1	4	20	0	48	24	56	3	68	58	14	60	35	77	59	14	60	36	77
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	9	2	7	22	0	37	16	39	14	65	46	14	47	18	67	57	11	57	40	76
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	3	1	2	0	0	6	4	4	3	12	13	5	13	6	19	37	13	45	19	48
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	22	0	22	22	22	63	0	63	63	63

## 7.(4/7)

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
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	1	1	0	0	0	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66	72	0	72	72	72
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9	33	0	33	33	33
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	1	0	1	0	0	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49	64	0	64	64	64
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	1	1	0	0	0	62	0	62	62	62	63	0	63	63	63	80	0	80	80	80
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	2	0	2	0	0	29	6	29	23	35	30	5	30	25	35	43	3	43	40	45
	RFG101	Miastenia gravis	118	68	50	80	11	54	19	59	12	84	55	18	59	12	84	58	16	61	16	84
	RFG160	Distonie primarie	1	1	0	100	0	38	0	38	38	38	48	0	48	48	48	61	0	61	61	61
	RG0010	Endocardite reumatica	13	5	8	92	0	8	2	8	5	13	8	2	8	5	13	10	3	10	6	16
	RG0020	Poliangiote microscopica	50	31	19	62	6	59	14	63	29	84	60	14	63	30	84	61	13	63	30	84
	RG0030	Poliarterite nodosa	2	2	0	100	0	41	2	41	39	42	41	2	41	39	43	42	3	42	39	45
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	25	13	12	80	0	51	14	52	24	76	55	13	55	28	77	58	11	59	36	77
	RG0060	Goodpasture sindrome di	3	2	1	67	0	71	6	69	66	79	71	6	69	66	79	72	5	70	66	79
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	39	22	17	87	3	53	17	56	19	80	54	16	56	22	80	55	16	60	23	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	68	21	47	82	1	70	8	70	52	87	70	8	70	53	87	71	7	71	53	87
	RG0090	Takayasu malattia di	18	1	17	72	11	37	15	35	12	65	39	14	36	16	65	46	12	49	22	66
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	4	1	3	25	50	27	12	27	15	41	27	12	27	15	41	31	12	30	16	47
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	3	0	3	100	0	39	15	29	28	60	39	15	29	28	60	43	13	38	31	61
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	10	2	8	40	10	42	19	51	11	65	42	19	51	11	65	45	17	51	20	69
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	23	10	13	35	0	48	11	49	27	72	49	11	50	27	72	55	9	54	39	75
<b>2</b>	RH0011	Sarcoidosi	165	102	63	33	1	47	11	47	21	74	47	11	48	21	80	51	11	51	25	83
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica	3	1	2	0	0	51	5	54	43	55	55	2	56	53	57	57	3	57	53	61
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	127	101	26	72	4	70	8	70	37	89	71	8	71	38	89	72	8	72	38	92
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	1	0	1	100	0	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	4	2	2	100	0	68	10	67	58	81	70	11	68	58	84	72	9	71	61	84
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	4	3	1	0	0	40	16	45	14	57	40	16	45	14	57	43	16	48	16	59

## 7. (5/7)

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
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	3	0	3	67	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	14	7	16	5	22	
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	49	30	19	27	2	39	16	41	6	75	40	16	41	6	75	47	17	49	18	76
	RIG010	Byler malattia di	2	2	0	100	50	0	0	0	0	3	3	3	0	6	13	4	13	9	17	
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	7	4	3	86	0	62	3	61	58	67	62	3	61	59	67	62	3	61	59	67
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RJG010	Acidosi tubulare renale	6	0	6	100	0	20	16	21	0	42	24	20	24	0	54	39	10	37	27	54
	RJG010	Dent sindrome di	5	5	0	80	20	5	4	4	1	13	16	16	6	3	44	24	16	16	6	48
	RJG010	Gitelman sindrome di	23	9	14	96	0	28	14	29	5	61	33	14	31	5	64	42	13	41	18	65
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	13	9	4	85	15	34	24	18	1	67	36	22	23	12	67	41	19	36	15	67
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	116	78	38	38	27	51	16	52	15	84	52	16	52	15	84	59	14	59	23	85
	RJG020	Glomerulopatia C3	7	3	4	43	0	13	6	16	0	20	15	4	16	11	20	18	3	18	12	20
	RJG020	Sindrome nefrosica congenita	2	1	1	50	0	29	6	29	23	35	34	3	34	31	36	45	8	45	37	52
	RJG020	Sindrome nefrosica steroideo-resistente	46	28	18	57	48	32	16	33	1	73	33	15	34	1	73	40	14	37	21	75
	RL0030	Pemfigo	76	29	47	79	1	53	17	53	7	89	53	17	54	8	90	55	17	55	8	91
	RL0040	Pemfigoide bolloso	267	155	112	87	0	76	11	79	36	100	77	11	79	36	100	77	11	80	36	100
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	46	14	32	74	0	63	11	64	39	82	65	10	66	39	82	65	10	66	39	83
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	7	2	5	100	0	65	13	71	44	84	65	13	71	44	84	66	13	71	44	84
	RM0010	Dermatomirosite	19	1	18	89	0	49	15	52	29	76	52	14	53	30	78	53	15	54	30	80
	RM0020	Polimiosite	15	5	10	80	0	52	14	50	15	72	53	14	52	16	72	56	14	56	21	75
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	4	2	2	100	0	56	9	55	45	70	57	9	56	46	70	59	10	56	47	75
	RM0030	Connettivite mista	35	6	29	71	0	44	19	42	11	75	47	18	48	11	75	49	17	48	13	75
	RM0040	Fascite eosinofila	2	0	2	50	0	42	9	42	33	51	44	11	44	33	54	44	11	44	33	55
	RM0060	Policondrite ricorrente	3	2	1	67	0	50	11	51	36	62	51	10	51	39	63	55	11	63	39	63
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	193	26	167	99	1	46	15	46	8	85	49	15	48	9	86	55	15	56	21	86
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	24	16	8	29	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	6	0	0	19

## 7. (6/7)

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
	RN0170	Atresia del digiuno	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	8	4	4	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	75	41	34	52	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	6	8	3	0	38	
	RN0200	Hirschsprung malattia di	40	24	16	58	0	0	0	0	2	1	2	0	0	9	5	6	3	0	24	
	RN0210	Atresia biliare	23	12	11	70	52	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	6	0	0	23	
	RN0220	Caroli malattia di	3	2	1	33	0	36	22	23	17	67	36	22	23	17	67	40	21	29	22	69
	RN0230	Malattia del fegato policistico	6	1	5	0	0	43	10	45	27	55	43	10	45	27	55	55	4	54	51	64
	RN0250	Rene con midollare a spugna	37	9	28	8	0	30	16	29	0	64	38	15	36	3	64	47	14	46	21	81
	RN0320	Gastroschisi	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	2	3	0	5
	RN0322	Onfalocele	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	8	11	3	18	
	RN0680	Turner sindrome di	1	0	1	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15	24	0	24	24	24
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RN0910	Goldenhar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	7	6	1	57	0	1	3	0	0	10	2	4	0	0	10	9	6	8	0	18
	RN1350	Alagille sindrome di	5	5	0	80	20	0	0	0	0	1	1	2	0	0	6	5	5	3	0	14
	RN1360	Alport sindrome di	19	12	7	26	16	16	17	13	0	62	26	18	17	1	69	34	17	36	8	69
	RNG141	Sindrome del cuore sinistro ipoplasico	4	4	0	100	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4	8	
	RNG251	Atresia colica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RNG251	Duplicazioni del tubo digerente	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	3	3	3	0	5	4	2	4	2	6
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	7	3	40	10	29	23	30	0	64	31	23	30	0	64	41	18	38	21	69
	<b>Totale Schede di Diagnosi</b>		<b>2765</b>																			

## 7. (7/7)

### LEGENDA

<b>COD</b>	CODICE ESENZIONE
<b>TOT</b>	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR
<b>M/F</b>	SESSO
<b>PT (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
<b>E.R. (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
<b>DS</b>	DEVIAZIONE STANDARD
<b>MIN/MAX</b>	RANGE

### NOTE (se applicabili):

<b>NOTA 1A</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
<b>NOTA 1B</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
<b>NOTA 1C</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
<b>NOTA 1D</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
<b>NOTA 1E</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016
<b>NOTA 2</b>	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**

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archiviae e Validae</b>	<b>Schede Archiviae e Validae nel 2023</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RA0020	Whipple malattia di	0	0	0	0
RA0030	Lyme malattia di	5	1	3	1
RB0010	Wilms tumore di	0	0	0	0
RB0060	Linfoangioliomiomatosi	0	0	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	61	0	1	0
RC0020	Kallmann sindrome di	1	0	1	0
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	8	0	7	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	20	1	20	1
RC0150	Wilson malattia di	8	1	13	2
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	0	8	0
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	2	1	2	1
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	4	4	3	3
RC0210	Behçet malattia di	68	4	73	8
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	19	3	17	3
RC0270	Lowe sindrome di	1	0	9	1
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	6	0	7	0
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	3	0	3	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	30	1	10	2
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	2	0	2	0
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	1	0	1	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0	0	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	8	1	19	2
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	58	4	0	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	29	0	5	0
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	4	0	4	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	29	12	17	6
RCG161	Sindromi Autoinfiammatorie Ereditarie/Familiari	2	2	2	2
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	2	1	1	1
RD0010	Sindrome emolitico uremica	17	0	22	1
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	3	0	3	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	16	2	8	1

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	1	1	1	1
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	15	15	8	8
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	21	5	16	2
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	98	14	92	9
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	5	0	5	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	1	1	0	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	0	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	33	32	23	22
RDG051	Neutropenie congenite	0	0	0	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	18	7	20	7
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	194	31	133	26
RF0110	Sclerosi laterale primaria	11	2	11	3
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	21	6	13	5
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	0	1	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0	0
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	0	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	0	0	0	0
RF0280	Cheratocono	6	0	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	14	14	8	8
RFG060	Neuropatie ereditarie	3	0	0	0
RFG080	Distrofie muscolari	6	0	0	0
RFG090	Distrofie miotoniche	2	0	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	118	21	99	23
RFG160	Distonie primarie	1	0	1	0
RG0010	Endocardite reumatica	13	1	62	9
RG0020	Poliangioite microscopica	50	2	39	3
RG0030	Poliarterite nodosa	2	0	2	0
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	25	2	24	3
RG0060	Goodpasture sindrome di	3	0	2	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	39	5	38	5
RG0080	Arterite a cellule giganti	68	7	67	5
RG0090	Takayasu malattia di	18	1	25	2
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	4	0	1	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	3	0	3	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	10	0	4	0
RH0011	Sarcoidosi	188	47	74	23
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	135	29	101	16
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	4	0	0	0
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	3	0	4	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validate nel 2023</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	49	5	13	5
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	0	0	0	0
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	2	0	2	0
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	7	0	6	0
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	1	0	0	0
RJG010	Tubulopatie primitive	34	1	81	8
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	184	9	87	8
RL0030	Pemfigo	76	5	135	11
RL0040	Pemfigoide bolloso	267	29	300	34
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	46	4	50	8
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	7	1	8	1
RM0010	Dermatomiosite	19	3	20	4
RM0020	Polimiosite	15	0	12	0
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	4	2	4	2
RM0030	Connettivite mista	35	3	26	4
RM0040	Fascite eosinofila	2	0	1	0
RM0060	Policondrite ricorrente	3	0	2	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	193	19	297	43
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	24	3	8	2
RN0170	Atresia del digiuno	1	0	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	8	3	1	1
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	75	8	69	22
RN0200	Hirschsprung malattia di	40	9	43	12
RN0210	Atresia biliare	23	5	18	4
RN0220	Caroli malattia di	3	0	2	1
RN0230	Malattia del fegato policistico	6	0	0	0
RN0240	Ermafroditismo vero	0	0	0	0
RN0250	Rene con midollare a spugna	37	1	3	0
RN0320	Gastroschisi	3	1	0	0
RN0322	Onfalocele	2	1	0	0
RN0680	Turner sindrome di	1	0	0	0
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	0	0	0	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	1	0	0	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	7	5	5	3
RN1350	Alagille sindrome di	5	2	4	2
RN1360	Alport sindrome di	19	7	5	2
RNG010	Pseudoermafroditismi	0	0	0	0
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0	0
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso:	4	0	4	1

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
	difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)				
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	3	1	1	1
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0	0	0
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	0	0	0	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	3	7	3
<b>Totale</b>		<b>2.765</b>	<b>413</b>	<b>2.352</b>	<b>405</b>

\* 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 Papa Giovanni XXIII di Bergamo

## STORIA DELLE REVISIONI

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

