

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2023

Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta 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 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 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

Pareyson Davide

davide.pareyson@istituto-besta.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
Acerbi Francesco	18	0 (0)	
Alfei Enrico	86	32 (0)	
Antozzi Carlo Giuseppe	25	23 (3)	
Ardissone Anna	10	4 (0)	
Babini Micol	134	0 (0)	
Baranello Giovanni	90	20 (0)	
Bellofatto Marta	43	18 (1)	
Beretta Elena	119	0 (0)	
Bersano Anna	64	1 (0)	
Bonanno Silvia	57	49 (12)	
Bonvegna Salvatore	5	2 (0)	
Braccia Arianna	12	3 (3)	§
Brambilla Laura	4	4 (0)	
Broggi Morgan Aldo	2	0 (0)	
Bucci Rossana	2	2 (2)	§
Canafoglia Laura	60	14 (2)	
Catania Alessia	86	200 (0)	
Cazzato Daniele	1	0 (0)	
Ciaccio Claudia	124	29 (7)	
Cilia Roberto	1	0 (0)	
Confalonieri Paolo Agostino Maria	1	1 (0)	
Croci Carolina	1	0 (0)	
Dalla Bella Eleonora	5	5 (4)	
D'amico Domenico	1	0 (0)	
Danti Federica Rachele	7	1 (0)	
D'arrigo Stefano	163	85 (12)	
De Laurentiis Arianna	2	1 (1)	§
Deleo Francesco	1	1 (0)	
Didato Giuseppe	10	13 (1)	
Dosi Claudia	4	4 (4)	§
Eleopra Roberto	3	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Eoli Marica	249	11 (0)	
Esposito Silvia	49	14 (4)	
Fenu Silvia	35	17 (6)	
Fichera Mario	95	52 (35)	
Frangiamore Rita	15	12 (2)	
Freri Elena Maria Giovanna	10	7 (0)	
Furlanetto Marika	390	0 (0)	
Gallone Annamaria	75	28 (0)	
Gellera Cinzia	40	0 (0)	
Golfre' Andreasi Nico	155	52 (8)	
Granata Tiziana	22	23 (0)	
Lamperti Costanza	258	298 (0)	
Lauria Pinter Giuseppe	2	3 (0)	
Maggi Lorenzo	193	72 (8)	
Mantegazza Renato Emilio	74	62 (8)	
Mariotti Caterina	770	326 (2)	
Masson Riccardo	33	17 (4)	
Milani Nicoletta	1	1 (0)	
Morandi Lucia Ovidia	36	6 (0)	
Moroni Isabella Giuseppina Caterina	352	135 (0)	
Nanetti Lorenzo	538	350 (12)	
Novelli Alessio	1	0 (0)	
Pagliano Emanuela	1	0 (0)	
Pantaleoni Chiara	59	8 (0)	
Panzeri Marta Clementina	27	28 (0)	
Pareyson Davide	493	134 (11)	
Peverelli Lorenzo	42	52 (0)	
Pisciotta Chiara	136	0 (0)	
Piscosquito Giuseppe	67	20 (0)	
Ragona Francesca	1	0 (0)	
Rifino Nicola	18	0 (0)	§
Riva Nilo	8	3 (3)	§
Sagnelli Anna	29	14 (0)	
Saletti Veronica	162	17 (0)	
Salsano Ettore	220	297 (3)	
Solazzi Roberta	8	9 (0)	
Soliveri Paola	76	5 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Storti Benedetta	1	0 (0)	§
Straccia Giulia	1	1 (0)	
Taroni Franco	2	0 (0)	
Tricoli Giovanni	1	1 (0)	
Uziel Graziella	116	122 (0)	
Valentini Laura Grazia	587	0 (0)	
Vetrano Ignazio Gaspare	170	0 (0)	
Zanolini Alice	17	45 (0)	
Zeviani Massimo	54	0 (0)	
Zibordi Federica Luisa Maria	3	2 (0)	
Zorzi Giovanna Simonetta	53	31 (0)	
Totale	6.886	2.787 (158)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2023

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare 7.600

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	5
	modificate ⁽²⁾	26
	non validate ⁽³⁾	683
	validate ⁽⁴⁾	6.886

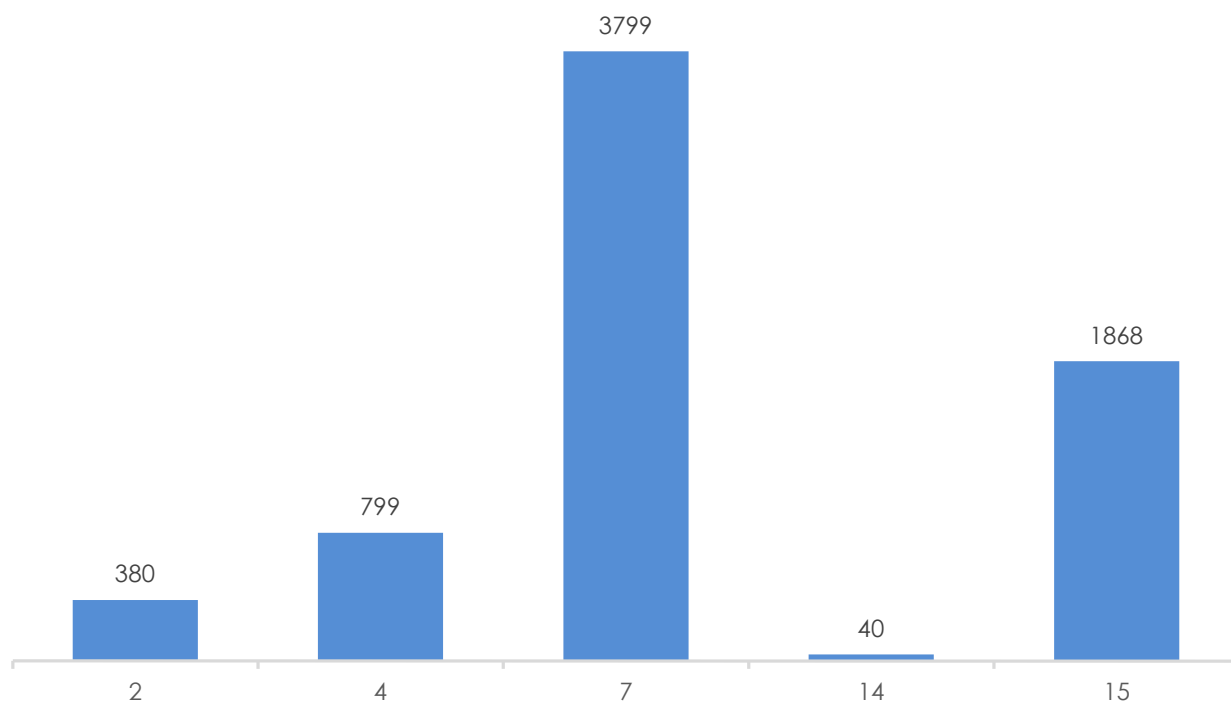
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

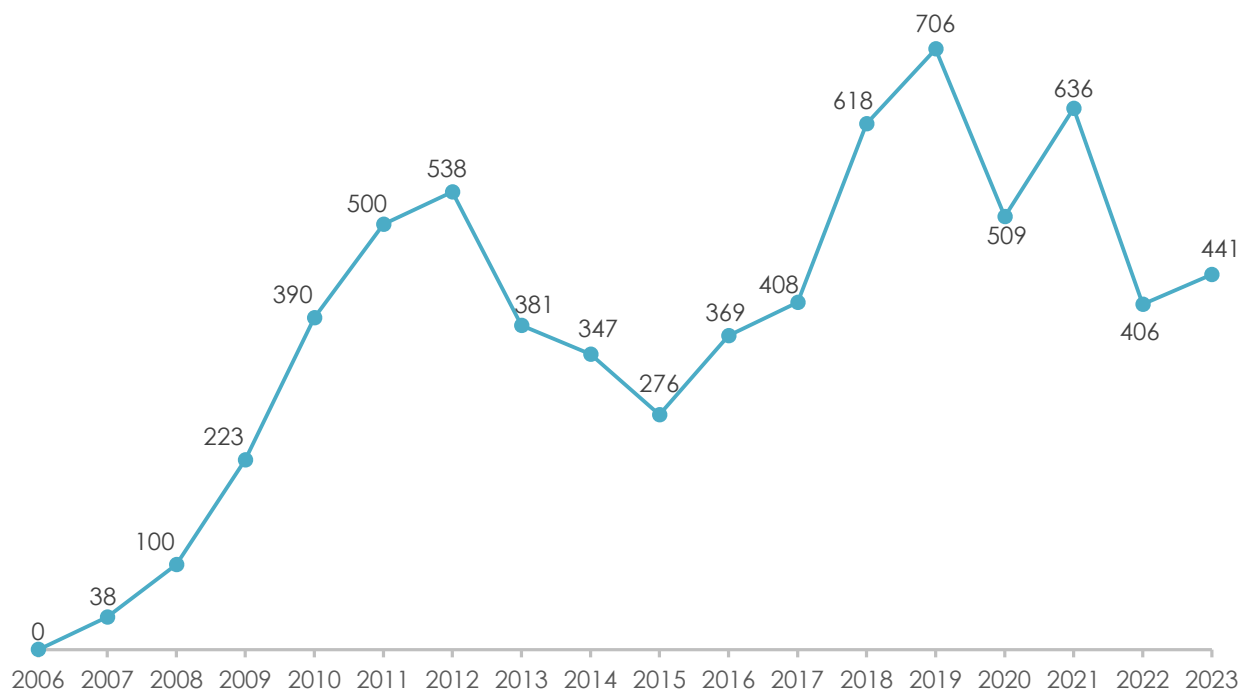
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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 ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/8)

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
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	318	164	154	2	16	3	8	0	0	55	16	17	7	0	73	27	20	26	0	77
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	46	20	26	7	52	25	15	24	0	55	30	18	25	2	73	38	15	40	2	73
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	16	10	6	0	25	34	14	31	15	57	44	12	48	23	61	46	12	49	23	63
	RC0150	Wilson malattia di	5	4	1	60	20	25	9	27	12	37	26	9	28	15	37	42	8	42	28	51
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	3	2	1	67	33	14	11	16	0	26	15	11	17	0	27	25	6	28	17	31
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)	6	3	3	100	67	20	11	22	0	32	28	6	28	17	36	32	4	33	28	37
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	4	1	3	75	75	2	3	0	0	6	7	6	7	0	13	8	5	8	1	13
	RCG040	Aciduria 2-metil 3-idrossibutirico (SNE)	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
	RCG040	Aciduria idrossiglutarica	6	4	2	100	100	9	14	3	1	39	26	29	10	3	73	35	26	31	4	74
	RCG040	Fenilchetonuria (SNE)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RCG040	Hartnup malattia di	1	0	1	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	1	1	0	100	100	13	0	13	13	13	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RCG040	Sindrome HHH (Iperomitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio	6	0	6	50	33	7	8	4	0	24	17	12	10	6	37	18	12	14	6	37
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	5	2	3	60	20	44	15	42	18	63	51	10	48	37	64	54	8	51	45	64
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	3	0	3	0	33	26	14	35	6	37	47	15	37	36	69	55	11	50	45	70
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani	3	2	1	67	33	31	15	34	12	48	39	12	37	25	55	39	12	37	26	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	9	4	5	89	56	27	23	27	1	66	33	23	36	6	68	34	23	36	6	68
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	44	0	44	44	44
	RCG072	Xantomatosi cerebrotendinea	3	3	0	67	33	14	12	13	0	30	40	3	40	36	43	41	3	40	39	45
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	2	1	1	0	0	18	13	18	5	31	19	13	19	6	32	19	13	19	6	32
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)	2	2	0	50	0	47	3	47	44	49	50	0	50	50	50	62	3	62	59	65
	RCG074	Deficit proteina trifunzionale (SNE)	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	3	2	1	67	67	18	9	17	8	29	35	13	33	21	52	36	12	33	24	52

7. (2/8)

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
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	3	2	1	100	100	54	7	57	44	60	60	12	62	44	73	64	11	69	48	74
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	23	12	11	91	39	38	16	38	13	68	44	18	47	13	75	47	17	51	13	75
	RCG078	Sindrome NARP	4	1	3	100	75	38	20	43	5	61	42	20	49	10	62	44	22	49	10	70
	RCG080	Fabry malattia di	1	0	1	100	0	43	0	43	43	43	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
	RCG080	Gaucher malattia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	10	5	5	100	30	17	12	17	1	39	27	17	30	4	55	29	17	30	4	59
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	8	4	4	100	38	12	15	6	1	50	31	19	23	3	62	34	20	29	3	70
	RCG082	Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di	2	0	2	0	50	1	1	1	0	1	2	1	2	1	3	11	8	11	3	18
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1	1	1	0	100	0	18	0	18	18	18	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RCG090	Mucopolipidosi tipo 4	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RCG091	Malattia da accumulo di acido sialico	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RCG091	Mannosidosi	2	1	1	50	50	4	4	4	0	8	25	4	25	21	28	28	7	28	21	34
	RCG091	Sialidosi	5	2	3	40	20	19	11	25	0	33	40	12	43	21	54	43	12	49	22	55
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	19	16	3	63	42	60	14	60	30	81	65	12	64	40	86	65	12	64	40	87
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	1	1	0	100	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	4	3	1	25	0	4	6	1	0	14	10	12	3	1	31	13	13	8	1	34
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	109	45	64	63	58	31	17	30	0	68	41	18	39	1	79	44	17	42	1	80
	RF0030	Leigh malattia di	100	51	49	86	52	2	6	0	0	39	6	9	2	0	51	10	10	7	0	51
	RF0040	Rett sindrome di	12	1	11	50	25	1	1	0	0	2	5	6	3	0	21	6	6	3	1	23
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	44	18	26	18	32	12	5	12	1	31	27	14	21	11	64	33	14	33	16	70
	RF0061	Dravet sindrome di	7	2	5	86	29	0	0	0	0	1	12	13	11	0	38	24	10	29	6	39
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario	12	7	5	25	50	14	13	8	1	39	25	18	22	3	63	27	18	24	6	63
	RF0080	Corea di Huntington	486	216	270	19	20	48	13	48	7	82	51	13	51	9	86	54	13	54	15	86
	RF0081	Atrofia multisistemica	147	78	69	34	54	58	9	57	37	79	61	9	60	38	84	62	8	61	42	84
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	61	26	35	31	31	33	24	38	0	76	40	23	42	1	85	46	23	51	2	85
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	33	13	20	82	33	58	12	59	20	78	60	12	60	22	78	61	12	59	23	78

7. (3/8)

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
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	19	8	11	26	63	55	10	53	36	71	60	9	60	46	74	60	8	60	47	74
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	73	60	13	64	63	23	18	21	0	69	29	20	30	0	79	34	21	36	0	79
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	12	5	7	92	33	2	2	2	0	5	10	8	6	2	25	17	9	17	4	33
	RF0140	West sindrome di	12	9	3	92	25	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	1	0	6
	RF0150	Narcolessia	13	1	12	92	15	25	14	20	10	57	36	16	41	13	58	41	15	42	16	64
	RF0160	Melkerson-Rosenthal sindrome di	4	0	4	25	0	17	7	17	8	26	27	11	30	9	40	29	10	31	13	40
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	45	21	24	29	36	65	7	64	52	80	68	8	67	53	87	69	8	67	53	87
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	61	42	19	31	34	38	22	41	1	82	41	23	44	2	83	43	24	46	2	83
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	3	0	33	33	38	15	39	19	55	40	16	41	21	59	40	16	41	21	59
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	3	2	1	0	0	33	30	14	10	76	34	30	16	10	76	35	30	17	11	77
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	7	1	6	100	29	56	13	52	32	75	58	12	53	38	75	59	12	56	38	75
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	204	124	80	61	45	27	17	25	0	68	34	17	34	0	76	35	17	36	4	78
	RF0310	CADASIL	63	25	38	0	13	44	14	45	9	73	48	13	49	26	75	51	14	52	27	76
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare	1	1	0	0	0	20	0	20	20	20	22	0	22	22	22	29	0	29	29	29
	RF0360	Emiplegia alternante	2	2	0	100	50	1	1	1	0	1	1	1	0	2	16	1	16	15	17	
	RF0370	Fahr malattia di	6	2	4	33	67	61	10	64	39	68	62	11	66	39	71	63	11	67	39	71
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	71	21	50	0	52	33	16	37	4	63	34	16	40	4	63	37	18	40	4	75
	RF0411	Sindrome della persona rigida	8	2	6	88	75	53	8	49	46	68	58	8	53	49	70	58	8	55	50	70
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	5	2	3	0	60	1	1	0	2	2	3	1	0	9	5	3	5	1	10	
	RFG010	Alexander malattia di	16	13	3	44	25	34	23	40	0	71	37	22	42	1	71	40	22	43	1	75
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)	16	6	10	50	44	20	17	19	0	52	24	19	28	0	59	30	16	34	2	58
	RFG010	Krabbe malattia di	6	3	3	0	83	18	17	11	0	44	21	20	11	1	53	23	23	11	1	61
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)	6	5	1	67	83	21	21	18	0	56	33	19	29	4	58	37	18	37	4	58
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)	9	3	6	44	44	22	17	19	0	45	32	17	33	3	57	34	17	39	3	57
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)	4	3	1	75	75	2	3	1	0	7	16	14	10	5	39	19	16	14	5	44
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	8	4	4	13	75	27	15	25	0	51	31	15	31	2	51	34	15	31	2	51
	RFG010	Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali	13	7	6	23	31	23	22	20	0	55	27	20	20	0	57	31	20	28	2	58

7. (4/8)

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
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	14	7	7	43	50	8	12	0	0	35	20	17	19	1	45	25	17	23	1	54
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	5	0	5	60	40	3	2	4	0	5	6	0	6	5	6	7	2	6	5	10
	RFG030	Gangliosidosi-GM1	5	1	4	80	20	3	3	2	0	9	7	5	9	1	13	9	6	10	1	17
	RFG030	Gangliosidosi-GM2	6	0	6	17	67	7	6	9	0	14	19	14	24	1	35	19	14	24	1	35
	RFG040	Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia congenita	16	9	7	19	38	7	17	1	0	67	20	18	12	2	70	21	19	14	2	73
	RFG040	Atassia di Friedreich	231	116	115	45	55	16	11	12	3	61	25	14	21	5	64	33	14	32	6	71
	RFG040	Atassia episodica	37	20	17	30	14	18	16	13	0	58	36	15	36	4	70	39	16	39	9	72
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	18	9	9	11	61	9	11	4	0	33	30	10	31	5	45	34	11	36	6	48
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	358	176	182	5	39	40	15	40	0	73	46	15	47	0	82	48	14	49	0	82
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	123	63	60	15	39	42	17	45	0	76	50	16	52	0	82	51	16	53	0	82
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	4	2	2	25	25	2	2	1	0	6	14	10	12	2	30	17	15	12	2	43
	RFG040	Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)	13	7	6	62	62	13	10	9	1	34	28	12	30	11	55	37	14	40	16	56
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)	1	1	0	100	0	16	0	16	16	16	25	0	25	25	25	40	0	40	40	40
	RFG040	Marinesco-Sjogren sindrome di	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RFG040	Neuroferritinopatia (NBIA3)	1	0	1	100	100	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	357	178	179	15	37	33	19	35	0	75	43	18	46	1	78	45	18	48	4	78
	RFG040	Seitelberger malattia di (NBIA2A)	2	1	1	50	50	3	3	3	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	18	9	9	22	44	14	12	14	0	55	28	13	26	9	61	30	13	29	9	62
	RFG040	Sindrome tremore-atassia X-fragile associata	7	7	0	14	57	59	6	56	50	67	64	6	64	56	74	65	7	64	57	79
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile	3	2	1	33	0	16	12	21	0	27	23	15	33	2	33	24	15	34	2	35
	RFG041	Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)	16	6	10	81	75	7	9	2	0	33	12	10	8	3	35	15	11	12	3	39
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	Amiotrofia monomelic (malattia di Hirayama)	8	6	2	0	75	17	2	17	15	21	20	2	21	17	24	21	2	21	18	24
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RFG050	Kennedy malattia di	19	18	1	21	5	43	10	46	20	58	51	10	50	32	71	57	12	58	32	71
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	24	11	13	46	8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	3	0	0	16

7. (5/8)

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
	RFG050	SMA tipo 2	22	13	9	45	18	1	0	1	0	1	2	2	1	0	11	3	4	1	0	16
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	20	11	9	45	20	6	6	3	1	20	14	19	5	1	64	22	23	9	1	72
	RFG050	SMA tipo 4	6	3	3	17	33	51	24	49	26	78	57	22	58	32	83	58	22	58	32	84
	RFG060	Amiotrofia neuralgica ereditaria	3	3	0	33	0	28	16	25	11	49	36	18	48	11	50	37	18	49	11	50
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	522	263	259	2	28	23	18	19	0	74	34	20	33	1	81	37	20	38	1	85
	RFG060	Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	29	13	16	3	31	21	15	20	2	55	37	19	38	10	72	39	19	39	10	73
	RFG060	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria	4	2	2	0	75	15	15	13	0	35	48	18	42	29	78	49	18	43	31	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	20	7	13	20	40	43	22	52	1	69	53	18	58	8	75	55	19	60	8	80
	RFG060	Neuropatia tomaculare	76	33	43	0	16	32	17	31	3	82	37	18	37	3	88	39	19	38	3	89
	RFG060	Refsum malattia di	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG070	Miopatia central core	16	7	9	25	38	7	11	4	0	46	24	18	16	2	49	26	19	17	2	58
	RFG070	Miopatia centronucleare	8	5	3	0	38	19	23	11	0	68	28	21	21	6	73	34	20	27	6	73
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	14	6	8	7	14	2	3	1	0	14	9	8	8	3	37	12	8	10	4	37
	RFG070	Miopatia minicore/multi-minicore	2	0	2	0	50	43	6	43	37	48	46	5	46	41	51	46	5	46	41	51
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	12	7	5	8	42	35	18	28	14	70	47	19	50	16	81	48	18	53	20	81
	RFG070	Miopatia miotubulare	2	2	0	0	0	10	8	10	2	17	37	26	37	11	62	37	26	37	11	63
	RFG070	Miopatia nemalinica	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	9	7	2	11	33	4	10	0	32	9	14	4	0	47	10	14	4	1	47	
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	31	19	12	13	32	17	14	14	0	48	28	17	23	2	61	32	18	35	2	62
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	58	57	1	3	10	10	14	4	0	61	12	14	6	0	64	17	16	14	2	69
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	44	41	3	32	20	3	6	3	0	39	5	9	4	0	64	6	11	4	0	79
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	2	2	0	0	100	12	7	12	5	19	14	9	14	5	23	20	4	20	16	23
	RFG080	Distrofia muscolare distale	16	7	9	6	31	41	18	40	0	73	48	15	44	21	80	49	16	47	21	81
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	52	27	25	0	15	29	17	26	3	63	40	18	41	7	71	43	18	48	8	78
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	10	3	7	0	0	51	6	52	40	60	60	6	59	53	70	62	5	62	54	70
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	38	19	19	8	18	32	21	34	0	75	38	19	41	7	75	41	18	45	11	75

7. (6/8)

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
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	7	5	2	0	0	39	13	37	19	64	52	13	49	36	71	52	13	49	36	72
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	10	4	6	40	40	19	13	16	0	42	27	17	24	0	58	30	16	30	1	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	13	8	5	8	15	10	11	6	1	39	28	25	12	4	70	30	26	14	4	76
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	8	5	3	13	13	3	3	3	0	9	20	19	13	0	52	24	24	13	4	77
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	10	7	3	50	40	21	14	17	2	51	36	16	40	15	62	46	17	53	17	66
	RFG101	Miastenia gravis	201	96	105	89	34	46	22	48	1	87	48	21	49	1	87	54	19	56	3	88
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	15	6	9	67	60	3	5	1	0	19	25	17	27	0	53	32	17	38	5	56
	RFG160	Distonie primarie	24	9	15	50	50	12	12	10	0	51	20	14	18	3	56	25	18	19	3	58
	RM0010	Dermatomiosite	5	5	0	80	20	15	18	5	2	49	15	18	6	2	50	16	18	6	3	52
	RM0020	Polimiosite	16	9	7	75	25	57	18	65	3	83	59	18	66	4	84	60	18	67	4	84
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	19	13	6	21	37	65	8	68	48	77	69	8	70	50	85	72	7	72	57	85
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1099	357	742	1	40	26	18	23	0	81	28	18	25	0	81	29	19	26	0	81
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	8	4	4	13	0	0	0	0	0	1	5	7	2	0	19	9	6	8	3	23
	RN0030	Agenesia cerebellare	4	2	2	25	25	1	1	1	0	1	7	5	7	1	12	7	5	7	1	12
	RN0040	Joubert sindrome di	14	9	5	7	43	1	1	1	0	2	8	7	6	0	23	11	8	9	0	26
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	10	1	10	9	11	10	0	10	10	11
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	61	25	36	0	21	4	11	0	0	51	6	14	0	0	61	12	15	9	0	64
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN0710	MELAS sindrome	97	44	53	74	57	31	17	30	0	63	38	18	37	0	78	40	18	40	4	79
	RN0720	MERRF sindrome	45	24	21	44	42	34	18	34	0	73	41	18	42	4	74	45	17	48	10	79
	RN0750	Sclerosi tuberosa	8	5	3	25	13	8	8	6	0	24	9	9	7	0	25	31	12	30	13	48
	RN0850	CHARGE associazione	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0940	Sindrome Kabuki	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN1010	Noonan sindrome di	5	2	3	0	20	1	1	0	0	3	4	2	3	3	7	5	2	4	2	8
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	8	5	3	75	0	1	1	1	0	2	8	6	7	1	18	14	8	13	3	25

7. (7/8)

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
	RN1270	Williams sindrome di	4	2	2	25	0	1	1	0	0	2	6	6	3	1	16	7	6	5	1	16
	RN1300	Angelman sindrome di	18	11	7	44	17	0	0	0	0	1	3	5	2	0	21	4	6	2	0	21
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	18	14	4	6	6	1	1	1	0	4	6	4	4	2	13	6	4	5	2	16
	RN1400	Cockayne sindrome di	2	0	2	0	100	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9
	RN1570	Neuroacantocitosi	7	5	2	71	57	30	12	34	14	50	46	8	46	33	56	50	4	48	45	56
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN1600	Pearson sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN1610	POEMS sindrome	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	50	0	50	50	50
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	3	3	0	33	33	0	0	0	0	1	3	2	2	0	6	4	2	4	2	7
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	16	9	16	7	24
	RNG030	C sindrome	4	2	2	0	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	14
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG040	Craniosinostosi primaria	280	196	84	0	7	0	2	0	0	34	2	6	0	0	52	5	7	3	0	52
	RNG040	Crouzon malattia di	4	3	1	0	0	1	1	0	0	2	8	12	2	0	29	12	17	4	0	41
	RNG040	Displasia fronto-facio-nasale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	8	4	4	13	38	1	1	1	0	4	4	2	4	1	8	5	3	5	1	9
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	151	103	48	17	19	1	2	1	0	9	7	6	6	0	31	8	6	7	0	33
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	119	74	45	39	23	1	2	0	0	8	7	5	7	0	19	9	5	8	0	21
	RNG142	Malattia Moyamoya	18	1	17	0	61	38	13	40	13	61	41	11	42	22	61	46	12	49	24	62
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	1	1	0	0	0	31	0	31	31	31	43	0	43	43	43	44	0	44	44	44
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	26	0	26	26	26
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di	5	1	4	20	0	8	15	0	0	37	13	13	12	1	37	14	13	13	1	37
	RNG200	Cowden malattia di	3	1	2	0	0	2	1	1	1	4	5	4	3	2	11	5	4	3	2	11
	Totale Schede di Diagnosi		6886																			

7. (8/8)

LEGENDA		NOTE (se applicabili):	
COD	CODICE ESENZIONE	NOTA 1A	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR	NOTA 1B	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
M/F	SESSO	NOTA 1C	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO	NOTA 1D	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA	NOTA 1E	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016
DS	DEVIAZIONE STANDARD	NOTA 2	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI
MIN/MAX	RANGE		

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 Archiviai e Validai	PT Attivi (*)
RBG010	Neurofibromatosi	380	5	15	0
RC0150	Wilson malattia di	5	0	8	0
RC0310	Sotos sindrome di	0	0	0	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	25	1	38	1
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	17	2	9	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)	10	0	11	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	3	0	2	1
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	5	1	1	0
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0	0	0
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	3	0	3	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	30	0	46	1
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	12	0	34	2
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	8	0	18	3
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	2	1	0	0
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	0	1	0
RCG084	Malattie perossisomiali	0	0	0	0
RCG090	Mucopolipidosi	1	0	0	0
RCG091	Oligosaccaridosi	8	1	6	1
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	0	0	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	19	2	18	1
RCG150	Istiocitosi croniche	0	0	0	0
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	1	0	1	0
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	4	0	1	0
RF0010	Alpers malattia di	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validare nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	109	0	176	0
RF0030	Leigh malattia di	100	0	174	2
RF0040	Rett sindrome di	12	1	6	1
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	1	0	0	0
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	44	1	9	1
RF0061	Dravet sindrome di	7	0	7	0
RF0070	Mioclono essenziale ereditario	12	1	3	0
RF0080	Corea di Huntington	486	49	187	22
RF0081	Atrofia multisistemica	147	12	69	5
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	61	11	24	3
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	33	9	29	7
RF0110	Sclerosi laterale primaria	19	1	11	0
RF0111	Schilder malattia di	0	0	0	0
RF0120	Adrenoleucodistrofia	73	1	158	2
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	12	0	12	0
RF0140	West sindrome di	12	0	13	0
RF0150	Narcolessia	13	1	16	1
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	4	0	1	0
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	45	8	19	2
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	61	3	22	1
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	0	1	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0	0
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	3	1	0	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	7	2	7	2
RF0300	Atrofia ottica di Leber	204	0	227	0
RF0310	CADASIL	63	24	0	0
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	1	0	0	0
RF0360	Emiplegia alternante	2	0	4	0
RF0370	Fahr malattia di	6	1	2	0
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	0	0	0	0
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	0	0	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	71	4	0	0
RF0411	Sindrome della persona rigida	8	1	10	1
RFG010	Leucodistrofie	97	3	61	0
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	5	0	3	0
RFG030	Gangliosidosi	11	0	5	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	1188	63	601	23
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	20	0	16	0
RFG050	Atrofie muscolari spinali	100	8	38	8

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RFG060	Neuropatie ereditarie	656	22	27	3
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	56	6	7	2
RFG080	Distrofie muscolari	222	18	23	4
RFG090	Distrofie miotoniche	76	8	10	2
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	10	2	6	1
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	216	23	197	21
RFG160	Distonie primarie	24	4	13	2
RM0010	Dermatomiosite	5	0	4	0
RM0020	Polimiosite	16	2	12	2
RM0040	Fascite eosinofila	0	0	0	0
RM0110	Miosite a corpi inclusi	19	2	4	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1099	66	15	5
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	8	1	1	0
RN0030	Agenesia cerebellare	4	0	1	0
RN0040	Joubert sindrome di	14	0	1	0
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	3	0	4	1
RN0300	Sindrome da regressione caudale	61	11	0	0
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0	0	0
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	1	0	0	0
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	0	0	0	0
RN0490	Weaver sindrome di	0	0	0	0
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	1	0	0	0
RN0710	MELAS sindrome	97	0	159	1
RN0720	MERRF sindrome	45	0	54	1
RN0750	Sclerosi tuberosa	8	1	2	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	0	0	0	0
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0	0	0
RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di	0	0	0	0
RN0850	CHARGE associazione	1	0	1	0
RN0870	Dubowitz sindrome di	0	0	0	0
RN0940	Sindrome Kabuki	1	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	5	1	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	0	0	0	0
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	8	2	9	2
RN1230	Summitt sindrome di	0	0	0	0
RN1260	Wildervanck sindrome di	0	0	0	0
RN1270	Williams sindrome di	4	1	1	1
RN1290	Wolfram sindrome di	0	0	0	0
RN1300	Angelman sindrome di	18	2	9	2
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	18	1	1	0
RN1400	Cockayne sindrome di	2	0	0	0
RN1490	Isaacs sindrome di	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN1570	Neuroacantocitosi	7	0	9	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	1	0	0	0
RN1600	Pearson sindrome di	1	0	4	0
RN1610	POEMS sindrome	1	0	0	0
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	3	0	2	1
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	0	0	0	0
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0	0	0
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	0	0	0	0
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0	1	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	4	0	0	0
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	287	14	0	0
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	8	0	1	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	151	14	27	3
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	119	17	57	8
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0	0	0
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	20	2	1	0
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	1	0	0	0
RNG200	Amartomatosi multiple	8	3	1	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0	0	0
Totale		6.886	441	2.787	153

* 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

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano

STORIA DELLE REVISIONI

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

