

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2023

**IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
Casimiro Mondino di Pavia**

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

REFERENTE DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Diamanti Luca luca.diamanti@mondino.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
Berardinelli Angela Lucia	178	270 (25)	
Bini Paola	8	7 (0)	
Bosone Daniele	2	1 (0)	
Canavero Isabella	7	5 (0)	
Ceroni Mauro	317	94 (0)	
Chiappedi Matteo Alessio	2	2 (0)	
Cortese Andrea	14	0 (0)	
Cosentino Giuseppe	4	4 (0)	
Cotta Ramusino Matteo	1	0 (0)	
De Giorgis Valentina	52	105 (0)	
De Icco Roberto	1	0 (0)	
Diamanti Luca	212	223 (15)	
Galimberti Carlo Andrea	5	8 (0)	
Gana Simone	182	0 (0)	
Gastaldi Matteo	60	58 (11)	
Lombardi Maria	13	14 (1)	
Martinelli Daniele	1	1 (0)	
Minafra Brigida	16	19 (0)	
Orcesi Simona	20	13 (0)	
Pacchetti Claudio	73	69 (0)	
Perini Giulia	1	1 (0)	
Ravaglia Sabrina Maria	41	8 (2)	
Romani Alfredo	12	10 (0)	
Romaniello Romina	1	0 (0)	§
Signorini Sabrina Giovanna	29	0 (0)	

Tartara Elena	0	1 (0)	
Terzaghi Michele	28	58 (0)	
Vegezzi Elisa	8	4 (0)	
Veggiotti Pierangelo	125	181 (0)	
Verri Annapia	9	1 (0)	
Zangaglia Roberta	7	6 (0)	
Totale	1.429	1.163 (54)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2023

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 1.927

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	0
	modificate ⁽²⁾	6
	non validate ⁽³⁾	492
	validate ⁽⁴⁾	1.429

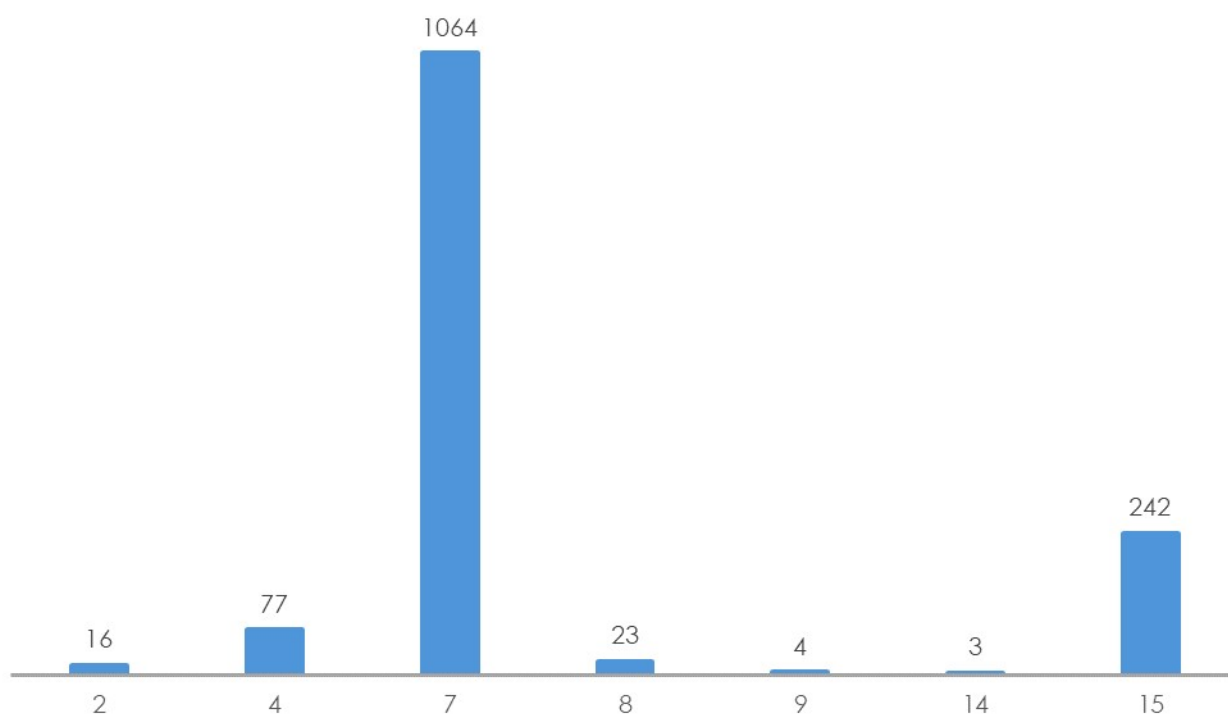
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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)*

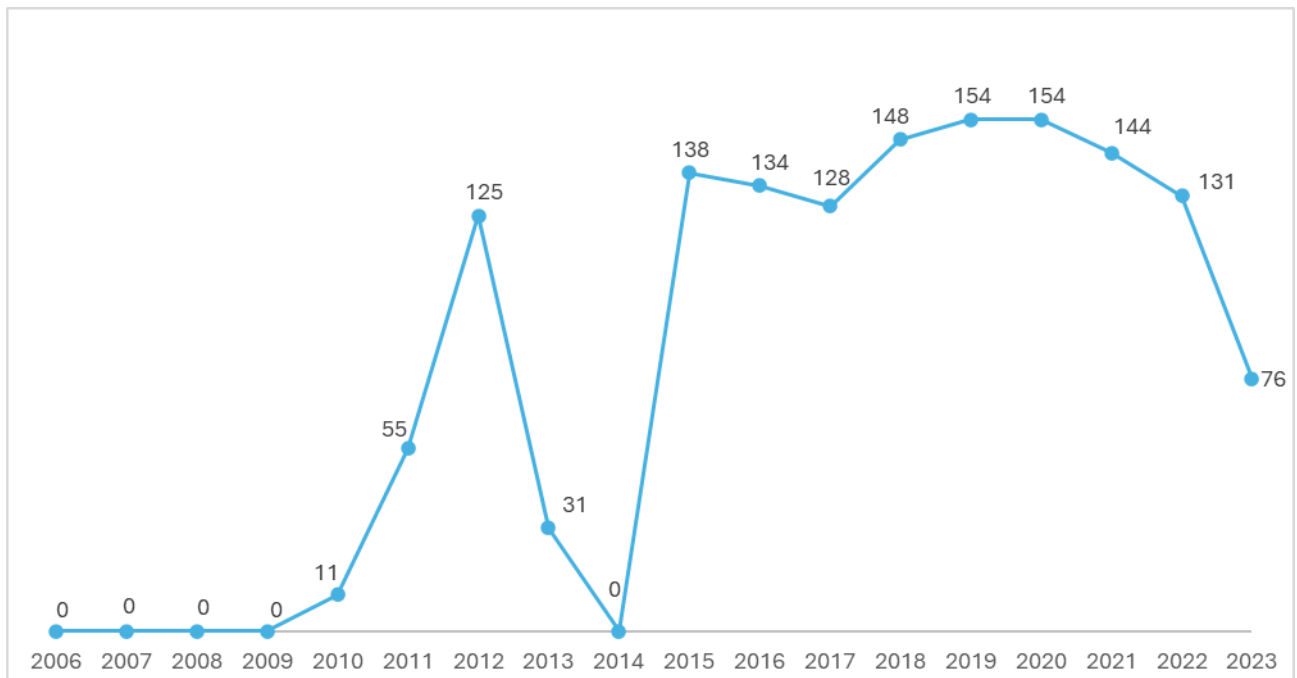
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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) (1/5)

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	14	7	7	7	0	11	15	1	0	41	21	21	13	1	58	23	22	13	1	58
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	2	0	2	0	0	28	8	28	20	36	29	9	29	20	37	34	14	34	20	47
	RC0110	Crioglobulinemia mista	1	0	1	0	100	58	0	58	58	58	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RC0150	Wilson malattia di	5	4	1	60	20	27	19	14	13	62	28	19	16	13	64	36	21	34	13	65
	RC0210	Behçet malattia di	1	0	1	0	0	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio	39	17	22	59	56	1	2	1	0	6	12	10	9	0	40	15	10	13	0	40
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	5	2	3	20	60	0	1	0	0	2	9	2	10	5	12	10	2	10	6	13
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	15	8	7	20	47	32	15	36	7	55	36	18	38	10	65	50	15	54	24	76
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	1	1	0	0	0	11	0	11	11	11	13	0	13	13	13	24	0	24	24	24
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)	3	3	0	0	0	6	5	4	1	12	8	5	10	1	14	10	4	12	5	14
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	65	0	65	65	65	64	0	64	64	64
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	2	0	2	100	0	18	16	18	2	33	26	14	26	12	40	37	25	37	12	62
	RF0030	Leigh malattia di	3	0	3	100	0	13	19	0	0	40	14	20	0	0	43	19	18	12	1	43
	RF0040	Rett sindrome di	11	0	11	45	45	1	3	0	0	9	4	3	3	0	10	6	6	3	1	21
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	26	12	14	58	42	3	8	0	0	39	9	9	6	0	41	15	10	13	2	41
	RF0061	Dravet sindrome di	5	5	0	60	40	0	0	0	0	0	7	11	1	0	29	9	10	4	2	29
	RF0080	Corea di Huntington	22	11	11	55	5	54	13	50	29	73	58	13	57	29	82	59	13	59	29	82
	RF0081	Atrofia multisistemica	36	15	21	94	42	63	8	63	44	81	66	8	66	44	82	67	8	67	47	82
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	7	1	6	86	14	23	19	14	0	49	37	19	43	6	57	40	18	47	11	60
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	278	155	123	60	26	64	12	66	14	87	65	11	67	22	88	66	11	67	23	88
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	11	4	7	27	27	63	12	64	46	82	66	12	65	48	83	66	12	67	48	83
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	58	31	27	86	47	3	4	2	0	20	7	7	6	0	28	13	11	11	1	46
	RF0140	West sindrome di	11	7	4	100	27	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	5	1	0	15
	RF0150	Narcolessia	29	20	9	100	28	34	18	28	10	74	36	17	29	11	76	42	20	38	14	83
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	50	28	22	90	38	68	5	68	54	76	70	4	70	55	78	71	4	71	57	79
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	55	40	15	71	13	59	17	63	2	85	61	17	65	2	85	62	17	66	5	87

7. (2/5)

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
	RF0183	Guillain-Barre' sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	4	2	2	25	50	36	16	36	14	58	36	16	36	15	59	37	16	36	15	59
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	2	2	100	25	48	6	46	42	57	53	13	47	43	75	55	12	50	45	76
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	2	2	0	50	50	49	21	49	28	69	50	21	50	29	70	56	15	56	41	71
	RF0310	CADASIL	2	1	1	0	0	51	14	51	37	65	68	2	68	66	70	68	2	68	66	70
	RF0370	Fahr malattia di	2	1	1	0	0	65	11	65	54	75	68	14	68	54	81	68	14	68	54	81
	RF0411	Sindrome della persona rigida	3	0	3	100	0	52	15	51	35	71	54	15	52	36	73	54	15	52	36	73
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	31	19	12	29	65	0	0	0	0	0	2	4	1	0	21	8	7	5	0	28
	RFG010	Alexander malattia di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RFG040	Atassia di Friedreich	3	1	2	33	0	9	2	8	7	12	12	3	12	8	16	12	3	12	8	16
	RFG040	Atassia episodica	7	5	2	29	29	18	7	16	6	26	39	13	34	24	60	39	13	34	24	60
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	4	1	3	0	25	42	26	49	1	69	46	25	53	6	72	46	26	53	6	74
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	8	7	1	63	13	44	21	48	2	68	49	17	51	20	72	50	17	52	20	72
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	2	2	0	0	0	10	4	10	6	14	60	4	60	56	64	61	4	61	57	64
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	10	5	5	40	30	36	19	43	2	70	50	18	57	10	72	51	19	57	10	72
	RFG040	Seitelberger malattia di (NBIA2A)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RFG040	Sindrome tremore-atassia X-fragile associata	1	1	0	0	0	68	0	68	68	68	71	0	71	71	71	71	0	71	71	71
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
	RFG050	Atrofia muscolare spinale infantile X-linked	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	8	8	0	15
	RFG050	SMA tipo 2	9	7	2	56	22	1	3	0	0	10	2	3	1	0	11	7	7	3	0	19
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	5	2	3	60	20	3	4	1	0	10	7	9	3	2	25	16	10	18	2	27
	RFG060	Amiotrofia neuralgica ereditaria	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9	13	0	13	13	13
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	43	25	18	5	19	18	18	10	0	61	31	21	28	1	72	32	20	30	3	73

7. (3/5)

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
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	3	2	1	0	0	9	4	6	6	14	26	13	21	14	44	27	13	21	14	45
	RFG060	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria	1	1	0	100	100	51	0	51	51	51	59	0	59	59	59	61	0	61	61	61
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	7	2	5	0	0	43	23	49	8	74	53	27	60	9	83	54	25	60	15	84
	RFG060	Neuropatia tomaculare	8	1	7	0	13	21	16	13	5	49	25	14	22	12	49	26	14	22	13	49
	RFG070	Miopatia central core	5	4	1	20	40	9	13	1	0	33	18	20	4	1	49	22	17	17	2	49
	RFG070	Miopatia centronucleare	2	1	1	0	0	26	25	26	1	50	39	23	39	16	61	49	13	49	36	61
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari	7	5	2	14	29	0	1	0	0	2	6	5	5	0	16	11	5	14	3	18
	RFG070	Miopatia minicore/multi-minicore	5	4	1	40	0	3	5	0	0	12	13	13	5	4	38	19	11	15	7	39
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	1	0	1	0	0	70	0	70	70	70	71	0	71	71	71	78	0	78	78	78
	RFG070	Miopatia nemalinica	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	16	0	16	16	16
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	8	4	4	25	13	1	2	0	0	6	5	4	5	0	11	13	10	11	0	34
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	11	7	4	27	0	29	25	29	0	62	35	26	36	3	72	40	25	36	11	81
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	22	22	0	73	18	4	3	4	0	10	5	4	5	0	16	13	7	13	0	32
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	50	50	0	90	16	2	2	2	0	9	4	3	4	0	11	9	5	8	0	23
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	2	2	0	50	0	8	6	8	2	13	9	6	9	3	14	20	17	20	3	36
	RFG080	Distrofia muscolare distale	2	0	2	0	0	15	4	15	11	19	16	3	16	13	19	16	3	16	13	19
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	12	7	5	0	17	19	11	19	0	40	30	13	27	12	55	34	18	28	12	73
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	1	1	0	0	0	58	0	58	58	58	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	20	6	14	0	0	28	17	24	0	54	31	19	31	0	65	36	18	36	11	66
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	7	4	3	0	0	37	19	38	0	63	46	13	48	22	64	46	12	48	24	64
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	6	3	3	67	17	8	8	4	0	23	18	11	16	3	35	30	15	27	15	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	1	1	0	100	0	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	27	0	27	27	27
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	3	1	2	0	0	6	5	5	1	12	20	15	16	4	40	28	26	16	4	64
	RFG101	Miastenia gravis	117	65	52	79	12	54	19	60	2	86	55	19	61	2	86	59	16	62	9	93
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	2	1	1	100	0	1	1	1	0	1	9	1	9	8	10	9	1	9	8	10
	RFG101	Susac sindrome	2	1	1	100	50	29	17	29	12	46	31	19	31	12	49	33	16	33	17	49
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	13	11	2	0	54	0	0	0	0	0	5	7	1	0	23	11	8	10	2	23

7. (4/5)

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	Distrofia dei con	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3	7	2	7	5	9
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RFG110	Retinite pigmentosa	4	1	3	0	0	9	3	9	5	14	27	18	22	10	55	29	17	25	12	55
	RFG110	Refinoschisi	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RFG110	Usher sindrome di	2	1	1	0	0	3	3	3	0	6	43	4	43	39	46	43	4	43	39	46
	RFG160	Distonie primarie	7	5	2	29	14	34	22	41	2	59	43	19	53	12	61	44	19	53	12	62
	RG0080	Arterite a cellule giganti	2	1	1	50	0	65	5	65	60	69	66	5	66	61	70	65	4	65	61	69
	RM0010	Dermatomiostite	1	0	1	0	0	73	0	73	73	73	75	0	75	75	75	77	0	77	77	77
	RM0020	Polimiosite	2	0	2	50	0	20	3	20	17	23	21	4	21	17	24	40	15	40	25	55
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	10	3	7	0	10	20	16	16	0	49	23	14	17	9	49	26	13	19	12	49
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	5	1	4	80	40	0	0	0	0	1	2	3	0	0	8	10	3	11	5	13
	RN0040	Joubert sindrome di	14	9	5	0	71	1	3	0	0	13	4	4	2	0	13	10	5	10	3	19
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	2	2	0	100	50	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12	7	6	7	1	12
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN0130	Morning glory anomalia di	2	2	0	0	50	0	0	0	0	0	3	2	3	1	4	16	4	16	12	19
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6	15	0	15	15	15
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di	2	1	1	50	50	10	4	10	6	13	17	4	17	13	21	38	10	38	28	48
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44	47	0	47	47	47
	RN0680	Turner sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	30	0	30	30	30
	RN0710	MELAS sindrome	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13
	RN0750	Sclerosi tuberosa	34	15	19	24	32	4	10	0	0	47	5	11	0	0	48	17	11	15	0	48
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14
	RN0850	CHARGE associazione	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	10	10	10	0	20
	RN0860	Displasia setto-ottica	4	1	3	0	25	4	6	0	0	15	11	10	10	0	23	14	7	15	3	23
	RN1270	Williams sindrome di	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	28	19	38	1	44	29	20	41	1	44
	RN1300	Angelman sindrome di	6	3	3	17	33	0	0	0	0	1	8	13	3	1	38	12	15	3	1	40
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	2	1	1	0	50	25	25	25	0	50	27	27	27	0	54	27	27	27	0	54

7. (5/5)

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
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	12	11	1	0	8	13	21	0	0	66	18	23	5	0	67	20	24	7	1	70
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	3	1	2	33	67	3	1	3	2	4	7	1	7	6	8	12	2	12	10	14
	RN1580	Norrie malattia di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	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)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	29	0	29	29	29
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	47	22	25	15	11	1	2	1	0	11	14	14	10	0	59	14	14	10	1	59
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	88	47	41	10	15	1	5	0	0	33	16	12	15	0	53	17	12	15	0	53
	RNG200	Cowden malattia di	2	0	2	0	100	28	22	28	6	50	36	21	36	15	56	36	21	36	15	56
Totale Schede di Diagnosi			1429																			

LEGENDA		NOTE (se applicabili):	
COD	CODICE ESENZIONE	NOTE 1A	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR	NOTE 1B	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
M/F	SESSO	NOTE 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	NOTE 1D	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA	NOTE 1E	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016
DS	DEVIAZIONE STANDARD	NOTE 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 Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RBG010	Neurofibromatosi	16	1	1	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	1	0	0	0
RC0150	Wilson malattia di	5	0	8	1
RC0210	Behçet malattia di	1	0	0	0
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	59	1	80	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	4	0	0	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	0	0	0	0
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	1	0	0	0
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0	0	0
RF0010	Alpers malattia di	0	0	0	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	2	0	6	0
RF0030	Leigh malattia di	3	0	5	0
RF0040	Rett sindrome di	11	2	10	0
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	26	0	31	0
RF0061	Dravet sindrome di	5	2	3	0
RF0070	Mioclono essenziale ereditario	0	0	0	0
RF0080	Corea di Huntington	22	0	12	0
RF0081	Atrofia multisistemica	36	0	34	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	7	0	14	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	278	9	202	13
RF0110	Sclerosi laterale primaria	11	1	3	1
RF0111	Schilder malattia di	0	0	0	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	58	0	78	0
RF0140	West sindrome di	11	0	23	0
RF0150	Narcolessia	29	0	60	0
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	50	0	45	0
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	55	1	49	0
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0	0	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0	0
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	4	0	2	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	0	12	2

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validare	Schede Archivate e Validare nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RF0220	Behr sindrome di	0	0	0	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	2	0	4	0
RF0310	CADASIL	2	0	0	0
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	0	0	0	0
RF0360	Emiplegia alternante	0	0	0	0
RF0370	Fahr malattia di	2	0	0	0
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	0	0	0	0
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	0	0	0	0
RF0411	Sindrome della persona rigida	3	1	3	1
RFG010	Leucodistrofie	35	2	15	0
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	0	0	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	37	7	19	2
RFG050	Atrofie muscolari spinali	18	2	31	5
RFG060	Neuropatie ereditarie	63	3	3	0
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	21	4	4	0
RFG080	Distrofie muscolari	108	4	212	18
RFG090	Distrofie miotoniche	37	0	12	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	121	15	112	11
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	23	5	0	0
RFG160	Distonie primarie	7	1	2	0
RG0080	Arterite a cellule giganti	2	0	1	0
RM0010	Dermatomiosite	1	0	0	0
RM0020	Polimiosite	2	0	1	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	10	0	0	0
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	5	0	5	0
RN0030	Agenesia cerebellare	0	0	0	0
RN0040	Joubert sindrome di	14	0	0	0
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	2	0	8	0
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	1	0	1	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	0	0	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	2	0	0	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	1	0	0	0
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	0	0	0	0
RN0430	Poland sindrome di	0	0	0	0
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	2	0	2	0
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	1	0	0	0
RN0680	Turner sindrome di	1	0	0	0
RN0710	MELAS sindrome	1	0	5	0
RN0720	MERRF sindrome	0	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	34	0	13	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	1	0	1	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN0850	CHARGE associazione	2	0	0	0
RN0860	Displasia setto-ottica	4	1	0	0
RN1270	Williams sindrome di	3	0	0	0
RN1300	Angelman sindrome di	6	1	1	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	2	0	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	12	0	0	0
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0	0	0
RN1490	Isaacs sindrome di	0	0	0	0
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	3	0	1	0
RN1580	Norrie malattia di	1	0	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)	1	0	0	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	47	3	7	0
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	88	10	22	0
RNG200	Amartomatosi multiple	2	0	0	0
RP0060	Kernittero	0	0	0	0
Totale		1.429	76	1.163	54

* 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

IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
Casimiro Mondino di Pavia

STORIA DELLE REVISIONI

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

