

Malattie Rare e reti: PDTA strumento di approccio integrato nella presa in carico della persona con Malattie Rare e della sua famiglia, l'esempio del PDTA sull'Angioma Cavernoso Cerebrale Genetico.

## TAVOLA ROTONDA



*Sara Gamba*

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare "Aldo e Cele Daccò"

Centro di Coordinamento - Rete Regionale Malattie Rare



# RETE NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

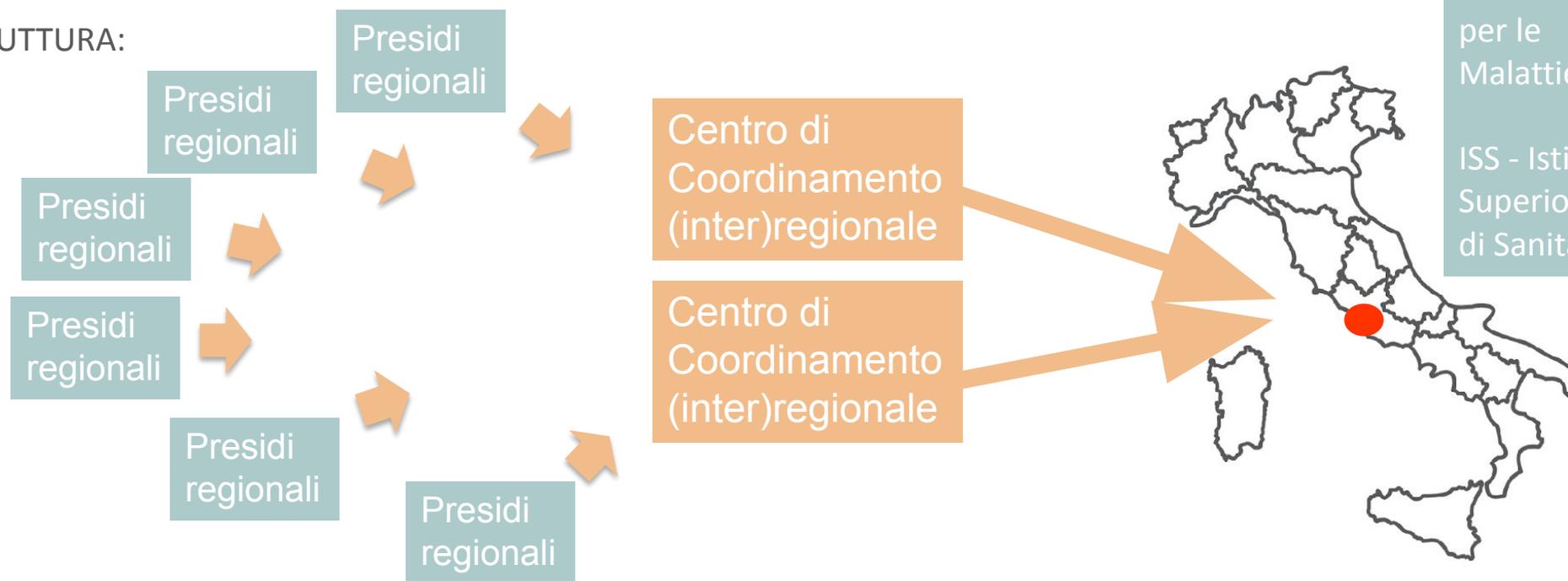
## OBIETTIVI E STRUTTURA

### 1. OBIETTIVI:

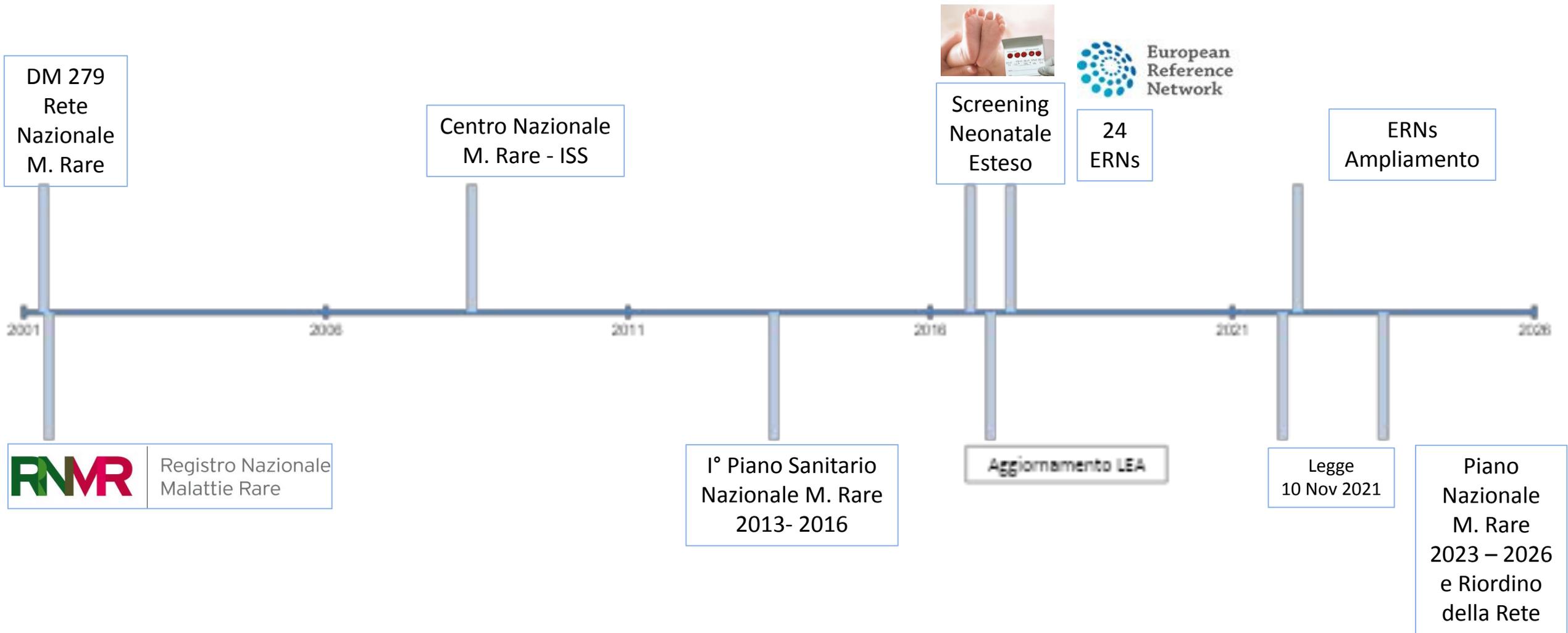
- prevenzione
- sorveglianza
- diagnosi
- terapia

Facilitare e aumentare la qualità e la tempestività dell'Assistenza Sanitaria per soggetti colpiti da Malattia Rara

### 2. STRUTTURA:



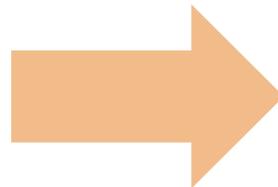
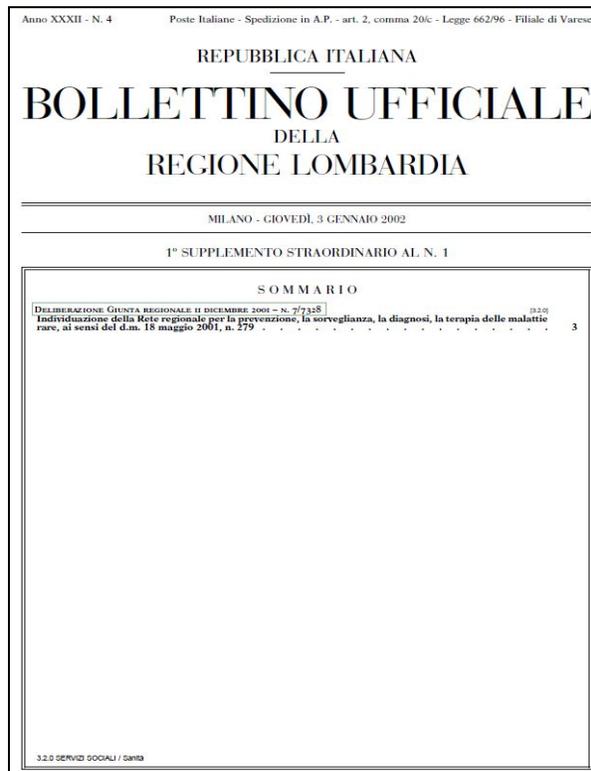
# LA RETE MALATTIE RARE IN ITALIA



# DAL 2001...

## Individuazione della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare

### DGR VII/7328 dell'11 dicembre 2001



Logo: **IMN** ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI - IRCCS

Regione Lombardia  
Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare

Home | La Rete | Il Percorso | Il Registro | Screening Neonatale | Prevenzione | Altre Risorse | Database | Eventi

La Rete Regionale per le Malattie Rare della Lombardia è stata istituita con la Delibera della Giunta Regionale N. 7328 dell'11 dicembre 2001 ed è attualmente costituita da 60 Presidi di rete e da un Centro con funzioni di Coordinamento.

Il Centro di Coordinamento ha sede a Ranica (in provincia di Bergamo) presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò* dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche *Mario Negri* IRCCS.

Il Centro di Coordinamento ha attivato un servizio informativo rivolto a pazienti, familiari e operatori sanitari con lo scopo di fornire notizie aggiornate in merito alle malattie rare e alla normativa vigente.

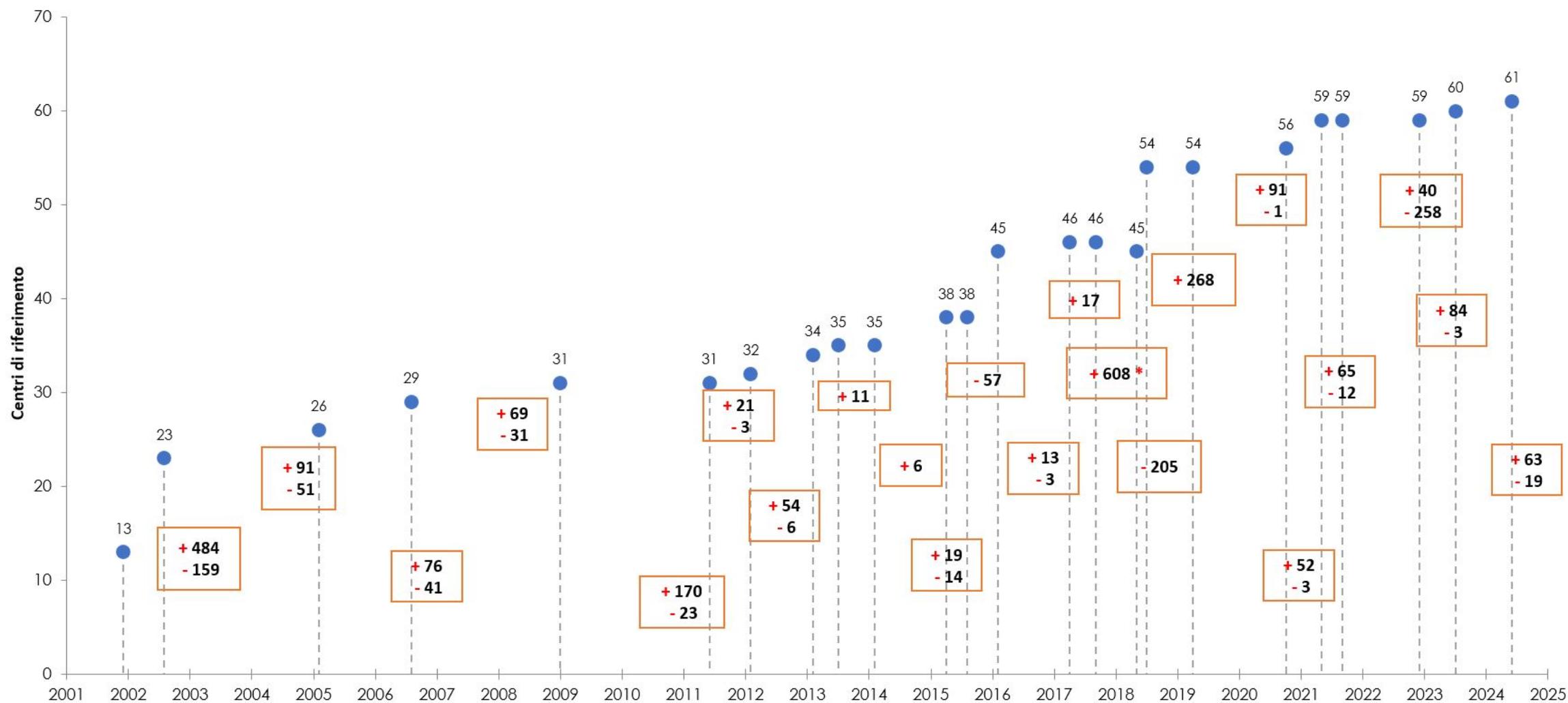
Come contattare il centro

Consulta i Database

- Centri di Riferimento
- Visualizza i PDTA pubblicati
- Associazioni
- Risorse MR

**IMN** ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI - IRCCS

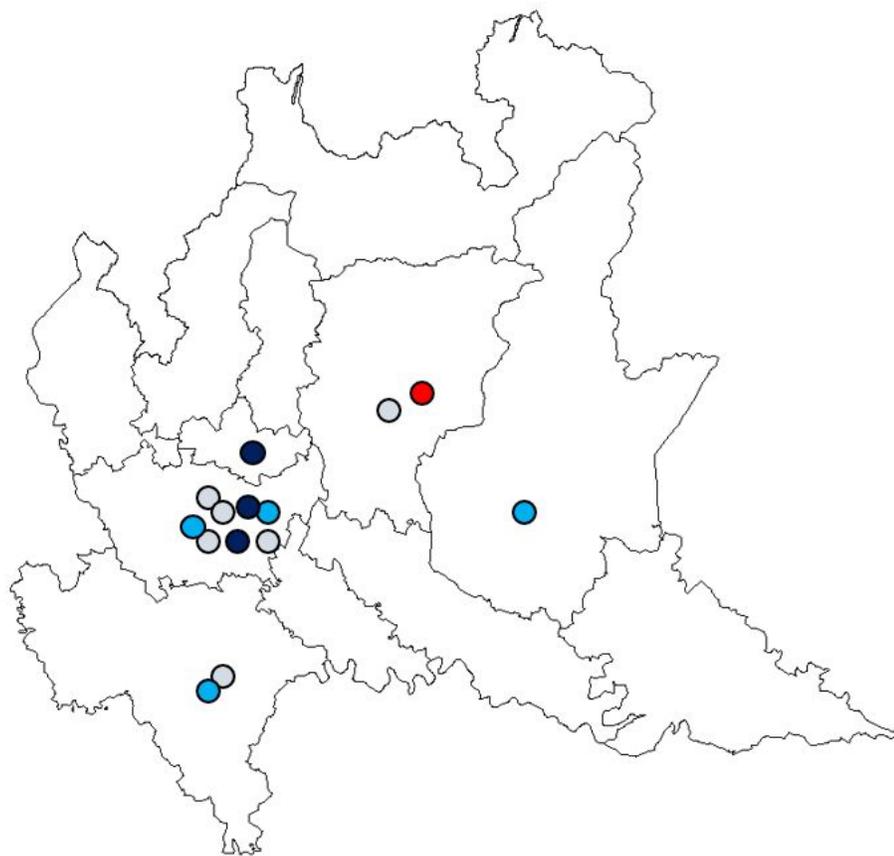
# RETE REGIONALE MALATTIE RARE COME SI È MODIFICATA NEL TEMPO



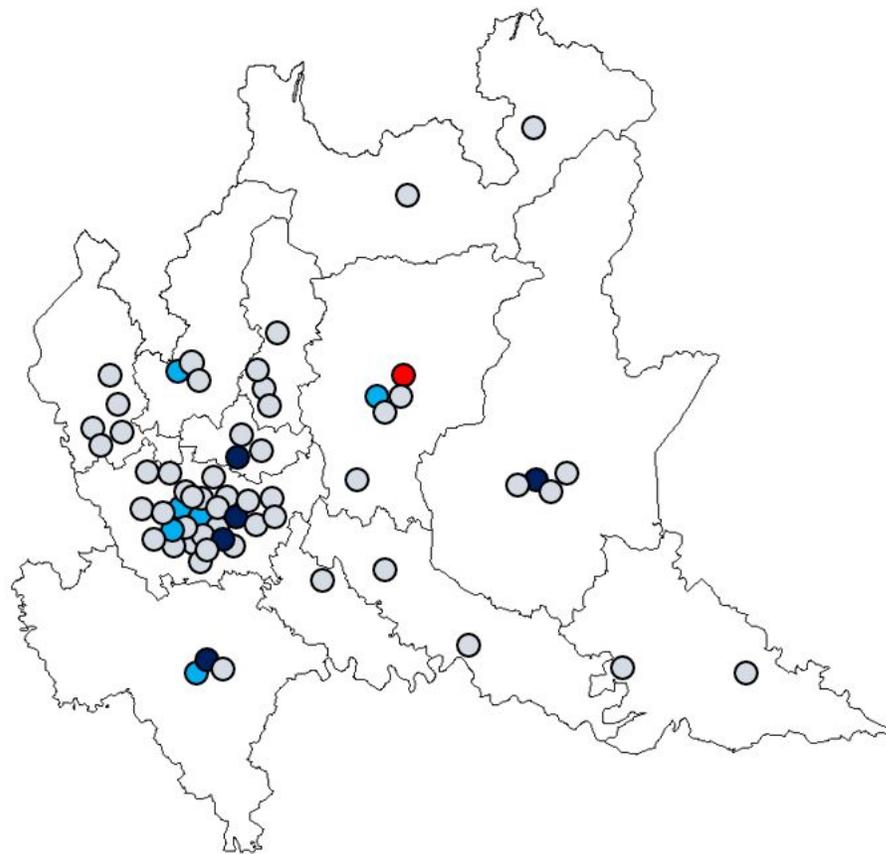
+ nuove attribuzioni      - revocazioni

\* Dal DM 279/2001 al D.P.C.M. 12.01.2017

# RETE REGIONALE MALATTIE RARE COME SI È MODIFICATA NEL TEMPO



2001 → 13 Centri di riferimento



2024 → 61 Centri di riferimento

- Centro di Coordinamento
- $\geq 150$  malattie seguite
- 81 - 149
- $\leq 80$

# COSA E' CAMBIATO CON I NUOVI LEA

---

## LE MALATTIE RARE TUTELATE

### D.M. 279/2001

**331** codici di esenzione

*di cui*

47 codici di gruppo



**642** condizioni a bassa prevalenza

---

### D.P.C.M. 12/01/2017

**453** codici di esenzione

*di cui*

114 codici di gruppo



**925** condizioni a bassa prevalenza

---

# ALCUNE CARATTERISTICHE DELLA RETE REGIONALE

---

## PRESTAZIONI EXTRA-LEA

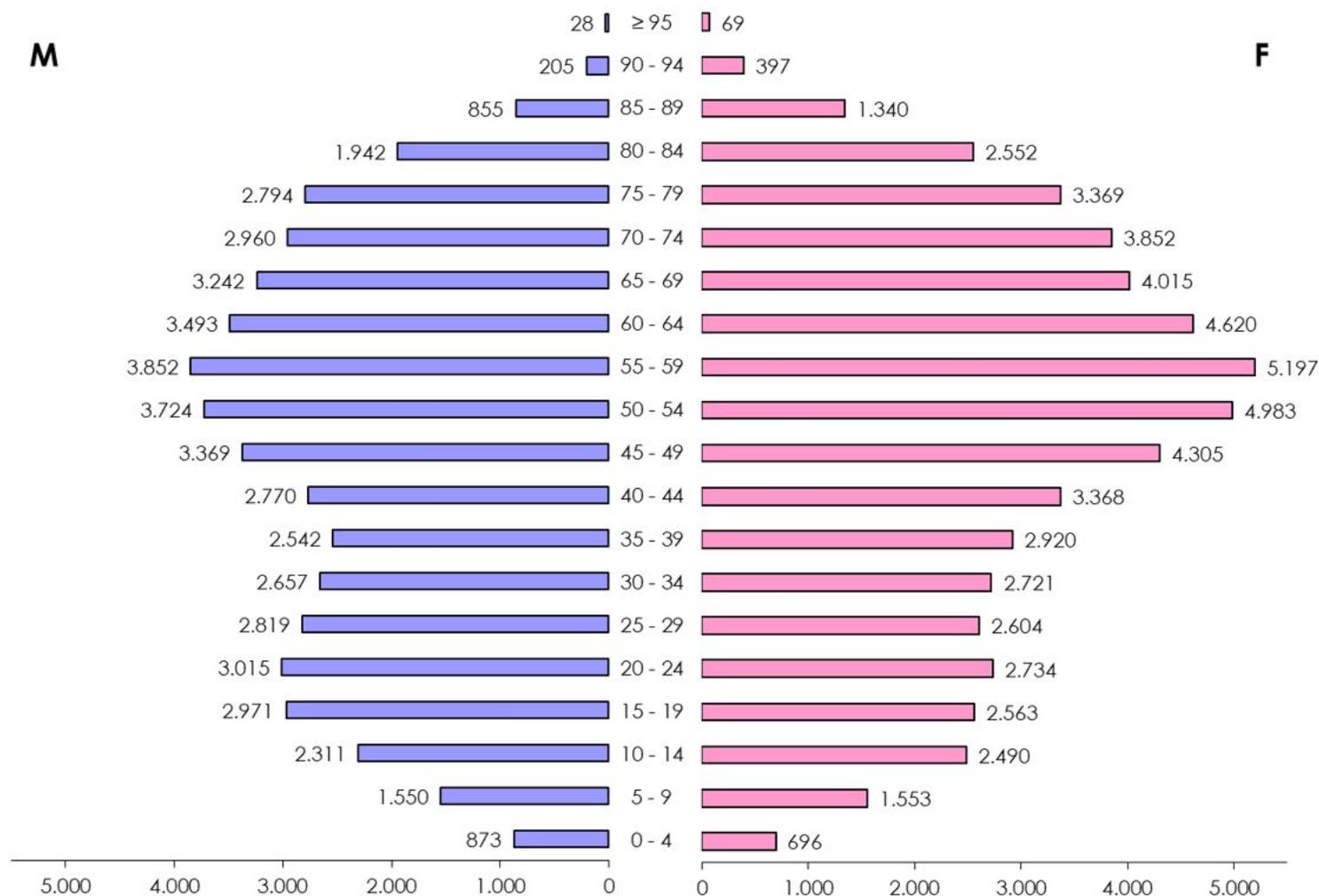
Dal 2001  Farmaci in fascia C inseriti dallo specialista di Presidio nel Piano Terapeutico

Dal 2009  Progetto Riabilitativo individuale

Dal 2015  Ampliamento utilizzo farmaci off-label in particolari condizioni

Dal 2017  Ampliamento possibilità di prescrizione di trattamenti non farmacologici in particolari condizioni

# REGIONE LOMBARDIA - DISTRIBUZIONE DEI PAZIENTI (ETÀ, GENERE) AL 31/12/2023



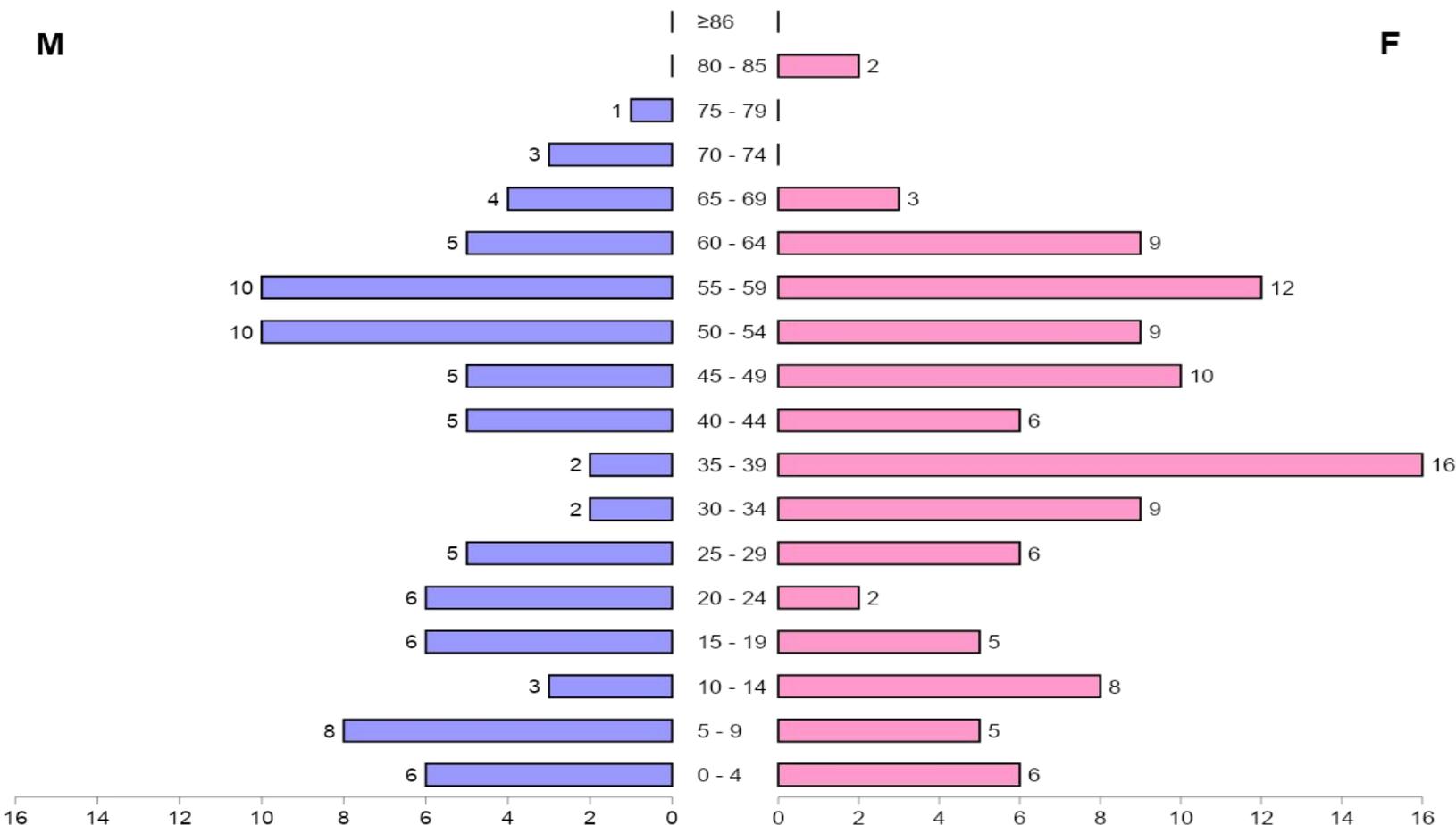
Popolazione	10.012.054*
Casi Prevalenti	104.320
Maschi	45,99%
Femmine	54,01%
< 18 anni	12,16%
≥ 18 anni	87,84%
<b>Prevalenza Complessiva</b>	<b>1,04 / 100</b>

\*ISTAT Italian Population Census – January 1<sup>st</sup>, 2024

Fonte: Registro Lombardo Malattie Rare al 31.12.2023 - Analisi Preliminari

# ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI - RNG142

## DISTRIBUZIONE PAZIENTI AL 31 DICEMBRE 2023 (ETÀ, GENERE)



<b>Popolazione</b>	<b><u>10.012.054*</u></b>
Casi Prevalenti	189
Maschi	43% (N=81)
Femmine	57% (N=108)
< 18 anni	22%
≥ 18 anni	78%
Prevalenza Complessiva	<b>1,89 / 100.000</b>

\* ISTAT Italian Population Census – January 1<sup>st</sup>, 2024

Fonte: Record Linkage Registro Lombardo Malattie Rare al 31.12.2023 - Analisi Preliminari

La Rete Regionale per le Malattie Rare della Lombardia è stata istituita con la Delibera della Giunta Regionale N. 7328 dell'11 dicembre 2001 ed è attualmente costituita da 61 Centri di riferimento e da un Centro con funzioni di Coordinamento.

Il **Centro di Coordinamento** ha sede a Ranica (in provincia di Bergamo) presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò* dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche **Mario Negri** IRCCS.

Il Centro di Coordinamento ha attivato un servizio informativo rivolto a pazienti, familiari e operatori sanitari con lo scopo di fornire notizie aggiornate in merito alle malattie rare e alla normativa vigente.

 **Come contattare il centro**

## Rete Regionale per le Malattie Rare

### Consulta i Database

 Centri di Riferimento

Malattie Rare esenti e Centri di Riferimento

Continua

 Visualizza i PDTA pubblicati

Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali

Continua

Associazioni

Associazioni di pazienti

Continua

Risorse MR

Ricerca per Malattia Rara - Risorse Disponibili

Continua

<https://malattierare.marionegri.it/>

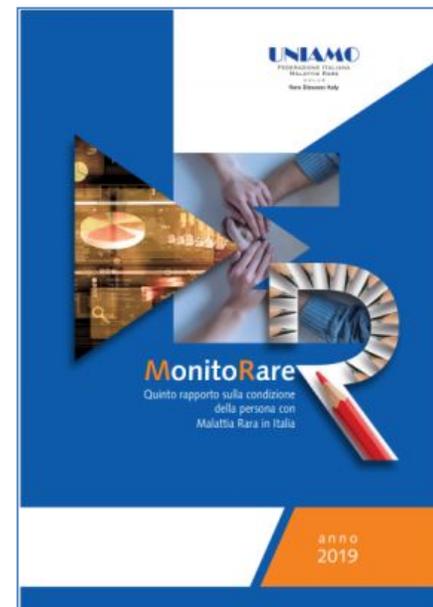
## PDTA: DEFINIZIONE

---

Descrizione di interventi medici o infermieristici nella loro sequenza cronologica, messi in atto nell'ambito di una specifica patologia, per conseguire il massimo livello di qualità con i minori costi e ritardi, nel rispetto del contesto organizzativo in cui si opera.

Il PDTA per specifiche condizioni cliniche è un piano di assistenza condiviso a livello locale, sulla base di raccomandazioni riconosciute, con coinvolgimento multidisciplinare e multi professionale.

Regioni	N° PDTA 2019	N° PDTA 2023
Abruzzo	0	1
Basilicata	n.d.	5
Calabria	n.d.	1
Campania	0	13
Emilia Romagna	8	11
Friuli Venezia Giulia	1	5
Lazio	56	28
Liguria	n.d.	4
<b>Lombardia</b>	<b>114</b>	<b>128</b>
Marche	n.d.	5
Molise	0	0
P.A. di Bolzano	15	15
P.A. di Trento	3	6
Piemonte e Valle d'Aosta	14	26
Puglia	1	4
Sardegna	n.d.	4
Sicilia	3	5
Toscana	19	51
Umbria	0	0
Veneto	15	15



Anno 2019



Anno 2024

## GRUPPI DI LAVORO: ORGANIZZAZIONE E CRONOGRAMMA

---

- IDENTIFICAZIONE PERSONE DI RIFERIMENTO NEI CENTRI (2 REFERENTI/Centro)
- IDENTIFICAZIONE REFERENTI ASSOCIAZIONI
- COMPOSIZIONE DEI GRUPPI DI LAVORO
- IDENTIFICAZIONE PRESIDII "Capofila"
- ELABORAZIONE PDTA

## Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA)

A partire dal Luglio 2009 la Rete Regionale della Lombardia ha avviato i lavori di sviluppo e condivisione di PDTA per malattie rare nell'ambito del programma: "Sviluppi della Rete Regionale per le Malattie Rare in Lombardia".

Gli obiettivi di questo progetto sono:

- promuovere il confronto tra gli specialisti di riferimento per le malattie rare studiate, in modo da definire criteri diagnostici e di prescrizione farmacologica o riabilitativa assistenziale appropriati e condivisi.
- monitorare, per ciascuna delle malattie rare studiate, le modalità di diagnosi utilizzate dagli specialisti di riferimento della Rete Regionale, le prescrizioni farmacologiche e riabilitative.

Visualizza i PDTA condivisi e pubblicati



### Documenti condivisi

 Malattie rare: definizione di un percorso condiviso per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici  
*Aggiornamento con DGR N. XI/1538 Seduta del 15.04.2019*

 Composizione Gruppo di Lavoro - Fase 1 (2009 - 2012)

 Composizione Gruppo di Lavoro - Fase 2 (2012 - 2015)

 Composizione Gruppo di Lavoro - Fase 3 (2017 - in corso)



### Gruppi di lavoro nuovi PDTA

 Archivio

## I NUMERI DEL PROGETTO PDTA

---

Il Progetto PDTA regionale ha coinvolto:

- oltre **850** Specialisti in 55 Centri di riferimento
- circa **90** Associazioni di pazienti, oltre alla Federazione UNIAMO
- **133** PDTA condivisi
- Copertura stimata pari al **72 – 87%** dei malati rari

## I NUMERI DEL PROGETTO PDTA

---

### Situazione al 31 dicembre 2024

□ PDTA pubblicati sul sito	<b>133</b>
□ PDTA in fase di aggiornamento	<b>29</b>
□ PDTA nuovi in fase di redazione	<b>21</b>
<b>□ PDTA di nuova redazione (anno 2024)</b>	<b>5</b>
□ <b>RNG142 <i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria</i></b>	
□ RNG142 <i>Malattia Moyamoya</i>	
□ RCG040 <i>Cistinosi</i>	
□ RNG110 e RN0950 <i>Discinesie ciliari primarie e Sindrome di Kartagener</i>	
□ RCG061 <i>Iperinsulinismi congeniti</i>	

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n. 279

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

**DENOMINAZIONE COME DA D.P.C.M. 12.01.2017**

(In caso di malattia rara afferente ad un codice di gruppo, denominazione come da elenco aggiornato dal Gruppo di Lavoro Regionale)

**CODICE ESENZIONE COME DA D.P.C.M. 12.01.2017**

### Definizione

#### Popolazione a cui rivolgersi (criteri d'ingresso)

Sono i criteri clinici, strumentali o laboratoristici per applicare le procedure previste per arrivare a confermare o escludere la diagnosi.

Nella pratica dovrebbero essere le condizioni cliniche in cui applicare il codice di esenzione R99.

Nei casi applicabili verrà inserita la nota:

La condizione fa parte delle malattie oggetto di "[Screening Neonatale Esteso \(SNE\)](#)" a cura del Centro di Coordinamento.

Link

#### Criteri diagnostici

Criteri di diagnosi che si ritiene debbano essere soddisfatti per effettuare un'esenzione per malattia rara

#### ELEMENTI CLINICI

#### DATI LABORATORISTICI

#### ELEMENTI STRUMENTALI

#### ELEMENTI GENETICI/BIOLOGIA MOLECOLARE

#### NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare di origine genetica consulta il documento: "[L'attività di genetica medica e la diagnosi di malattia rara](#)">

Link

#### ULTERIORI ELEMENTI (NON ESSENZIALI PER LA DIAGNOSI)

#### CONDIZIONI CLINICHE CORRELATE CON LA PATOLOGIA IN OGGETTO DA NON CERTIFICARE

### Criteri terapeutici

Per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e disposizioni regionali in materia: "[Percorso condiviso per la prescrizione di farmaci farmacologici e non farmacologici](#)".

#### TERAPIE MEDICHE

#### TRATTAMENTI NON FARMACOLOGICI

In casi selezionati lo specialista del Presidio RMR può prescrivere (dispositivi medici, integratori, prodotti destinati ad una alimentazione) inclusi nei LEA o, se extra-LEA, nel PDTA condiviso a livello regionale.

#### INTERVENTI CHIRURGICI

#### PIANO RIABILITATIVO

Per consentire l'erogazione delle cure, secondo Progetti Riabilitativi esenti contenute nell'apposito elenco ministeriale, il medico specialista deve compilare l'apposita Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale (in base al numero dei trattamenti).

||

### Aspetti assistenziali

#### NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare consulta i documenti: "[Tutele sociali per i pazienti affetti da malattia rara](#)" e "[Invalidità civile e Legge 104: tutti i diritti dei malati rari](#)".

#### GESTIONE DELL'EMERGENZA-URGENZA

#### MEDICINA TERRITORIALE

New!

New!

### Monitoraggio

#### ELENCO DEGLI ESAMI/VISITE DA PROPORRE AL PAZIENTE

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza (LEA), efficaci ed appropriate per il trattamento ed il controllo della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

#### ELENCO DEGLI SPECIALISTI DA COINVOLGERE

### Note sulla transizione di cure dall'età pediatrica a quella adulta

Definiscono i criteri e le modalità per strutturare e migliorare progressivamente il processo di transizione di cure dal Presidio di Cura pediatrico al Presidio di Cura per adulti

New!

### Profilo assistenziale in corso di gravidanza

New!

### Sviluppo di dataset minimo di dati

Vengono indicati i parametri essenziali da raccogliere nella fase di certificazione dell'esenzione (dati anamnestici o comunque collegabili alla diagnosi della malattia) e durante il follow-up

#### Dati anamnestici e di base

#### Dati legati al singolo controllo clinico

### NOTE SVILUPPO DI DATASET MINIMO DI DATI

### INDICI DI OUTCOME PROPOSTI

### Caratteristiche della Rete regionale

Il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ha dato l'avvio in Italia alle azioni programmatiche orientate alla tutela delle persone con malattie rare.

Il Decreto del 2001 ha individuato inizialmente 284 singole malattie e 47 gruppi comprendenti più malattie rare afferenti, a cui applicare la normativa. Nel gennaio 2017 l'elenco è stato ampliato a 339 malattie e 114 gruppi, per un totale di 453 codici di esenzione.

L'individuazione dei Centri clinici specialistici di riferimento per le diverse malattie rare - denominati Presidi - è stata affidata alle Regioni. I Presidi devono essere in possesso di documentata esperienza specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

E' importante ricordare come la definizione della Rete malattie rare avvenga mediante un processo dinamico, basato sul possesso e la verifica di una serie di requisiti: nel tempo i Presidi possono presentare la candidatura per nuove malattie, così come è facoltà della DG Welfare rivedere le attribuzioni, anche revocandole.

Le informazioni relative alle caratteristiche dei diversi Presidi sono a disposizione in un Database costantemente aggiornato sul sito della Rete regionale malattie rare "[malattierare.marionegri.it](#)".

New!

### Appendice

Link

### Bibliografia essenziale

### Note sulla transizione di cure dall'età pediatrica a quella adulta

Definiscono i criteri e le modalità per strutturare e migliorare progressivamente il processo di transizione dal Presidio di Cura pediatrico al Presidio di Cura per adulti

New!

### Profilo assistenziale in corso di gravidanza

New!

### Sviluppo di dataset minimo di dati

Vengono indicati i parametri essenziali da raccogliere nella fase di certificazione dell'esenzione (dati anamnestici o comunque collegabili alla diagnosi della malattia) e durante il follow-up

Dati anamnestici e di base

Dati legati al singolo controllo clinico

## NOTE SVILUPPO DI DATASET MINIMO DI DATI

## INDICI DI OUTCOME PROPOSTI

### Caratteristiche della Rete regionale

Il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ha dato l'avvio in Italia alle azioni programmatiche orientate alla tutela delle persone con malattie rare.

Il Decreto del 2001 ha individuato inizialmente 284 singole malattie e 47 gruppi comprendenti più malattie rare afferenti, a cui applicare la normativa. Nel gennaio 2017 l'elenco è stato ampliato a 339 malattie e 114 gruppi, per un totale di 453 codici di esenzione.

L'individuazione dei Centri clinici specialistici di riferimento per le diverse malattie rare - denominati Presidi - è stata affidata alle Regioni. I Presidi devono essere in possesso di documentata esperienza specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

E' importante ricordare come la definizione della Rete malattie rare avvenga mediante un processo dinamico, basato sul possesso e la verifica di una serie di requisiti: nel tempo i Presidi possono presentare la candidatura per nuove malattie, così come è facoltà della DG Welfare rivedere le attribuzioni, anche revocandole.

Le informazioni relative alle caratteristiche dei diversi Presidi sono a disposizione in un Database costantemente aggiornato sul sito della Rete regionale malattie rare "[malattierare.marionegri.it](http://malattierare.marionegri.it)"

New!

Link

### Appendice

### Bibliografia essenziale

Redazione a cura degli specialisti dei Presidi della Rete Regionale Malattie Rare - Lombardia  
Data prima edizione mm-aaaa

Ulteriori revisioni:

mm-aaaa

Per l'elenco completo dei partecipanti al progetto consulta il documento

"[Composizione Gruppo di lavoro](#)"

Per ulteriori informazioni:

Web: <http://malattierare.marionegri.it> - E-mail: [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)

Telefono: 035-4535304

Link

### Riferimenti bibliografici

I contenuti del presente documento possono essere utilizzati citando la fonte originale:

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

Denominazione come da D.P.C.M. 12.01.2017 - Codice esenzione come da D.P.C.M. 12.01.2017

A cura degli specialisti della Rete Regionale per le Malattie Rare - Lombardia

Data prima edizione mm-aaaa

Ulteriori revisioni:

mm-aaaa

<http://malattierare.marionegri.it/content/view/111/107>

Link

Stampato il: gg/mm/aaaa



Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle  
malattie rare ai sensi del D.M 18 maggio 2001, n. 279

## MALFORMAZIONE CAVERNOSA CEREBRALE EREDITARIA

Warning: Undefined variable \$mal in /var/www/html/db\_presidi/ricerca\_pdt/pdt\_pdf/res/corpo.php on line 54

Warning: Trying to access array offset on value of type null in  
/var/www/html/db\_presidi/ricerca\_pdt/pdt\_pdf/res/corpo.php on line 54  
Codice di Esenzione: RNG142

Definizione Malattia: Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria

Malattia afferente al gruppo: Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici

Capofila

Fondazione IRCCS Ca Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Lanfranchi Silvia	silvia.lanfranchi@policlinico.mi.it
-------------------	-------------------------------------

Nicotra Valeria	valera.nicotra@policlinico.mi.it
-----------------	----------------------------------

Presidio/i Referente/i

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano

Rifino Nicola	nicola.rifino@istituto-besta.it
---------------	---------------------------------

Ospedale Niguarda di Milano

Cenzato Marco	marco.cenzato@ospedaleniguarda.it
---------------	-----------------------------------

La Camera Alessandro	alessandro.lacamera@ospedaleniguarda.it
----------------------	---

Associazione/i referente/i

ASSOCIAZIONE NAZIONALE ANGIOMA CAVERNOSO CEREBRALE APS

Treglia Rita	presidente@anaccaps.org
--------------	-------------------------

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle  
malattie rare ai sensi del D.M. 18 maggio 2001, n. 279

Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

**MALFORMAZIONE CAVERNOSA CEREBRALE EREDITARIA**  
**(malattia afferente al gruppo Altre sindromi malformative congenite gravi e**  
**invalidanti dei vasi periferici)**  
**Codice di esenzione RNG142**

### Definizione

Gli angiomi cavernosi possono presentarsi in forma sporadica (più spesso caratterizzata da lesioni singole) o in forma familiare.

Circa il 20% dei casi presenta lesioni multiple, spesso con storia familiare positiva.

La malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (dall'inglese Familial Cerebral Cavernous Malformation - FCCM o angiomas cerebrale familiare) è una patologia rara caratterizzata dalla presenza di angiomi multipli che si sviluppano principalmente a livello del sistema nervoso centrale (encefalo e midollo spinale).

Le malformazioni cavernose cerebrali (CCM) o angiomi cavernosi sono costituiti da capillari a basso flusso con struttura anomala che sono fragili e predisposti a rottura (Petersen TA, AJNR Am J Neuroradiol. 2010).

Gli angiomi cavernosi rappresentano la seconda malformazione vascolare più comune del sistema nervoso centrale dopo le anomalie di drenaggio venoso (dall'inglese Venous Drainage Anomalies - DVA).

La maggior parte degli angiomi cavernosi è singolo e può essere o meno associato a concomitante DVA.

Gli angiomi singoli si osservano abitualmente nella forma sporadica, non ereditaria della patologia. La forma familiare (FCCM) è invece caratterizzata da lesioni multiple e riconosce un'ereditarietà autosomica dominante.

I principali sintomi della patologia sono crisi epilettiche focali o generalizzate, deficit neurologici focali senza evidenza di emorragia all'imaging, emorragia cerebrale e cefalea.

La patologia può presentare, meno frequentemente, anche un coinvolgimento extra-neurologico. In tal caso gli angiomi cavernosi possono essere riscontrati anche a livello oculare, cutaneo, vertebrale ed epatico.

L'interessamento oculare si manifesta generalmente a carico di retina e coroido.

Si tratta di una patologia complessa che richiede follow-up in strutture in grado di fornire un approccio multidisciplinare alla patologia (Labauge P, Lancet Neurol. 2007).

### Epidemiologia

La prevalenza della patologia nella popolazione generale è compresa tra lo 0.1% e lo 0.8%.

La prevalenza della forma familiare è 1/5000-1/10000 (Orphanet), 1/3300-1/3800 secondo i dati di un recente studio di exome sequencing (Spiegler S, Mol Syndromol. 2018). La presenza di angiomi cavernosi multipli può essere un riscontro incidentale nel 20-50% dei casi nelle diverse casistiche.

I principali sintomi della patologia sono crisi epilettiche focali o generalizzate (40-70%), deficit neurologici focali senza evidenza di emorragia all'imaging (25-50%), emorragia cerebrale (25-30%) e cefalea (10-30%).

Redazione a cura degli specialisti dei Presidi della Rete Regionale Malattie Rare - Lombardia  
Data prima edizione Ottobre 2024

Per l'elenco completo dei partecipanti al progetto consulta il documento

**" Composizione Gruppo di lavoro "**

Per ulteriori informazioni:

Web: <http://malattierare.marionegri.it> - E-mail: [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)

Telefono: 035-4535304

### Riferimenti bibliografici

**I contenuti del presente documento possono essere utilizzati citando la fonte originale:**

**Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:**

**MALFORMAZIONE CAVERNOSA CEREBRALE EREDITARIA - RNG142**

**A cura degli specialisti della Rete Regionale per le Malattie Rare - Lombardia**

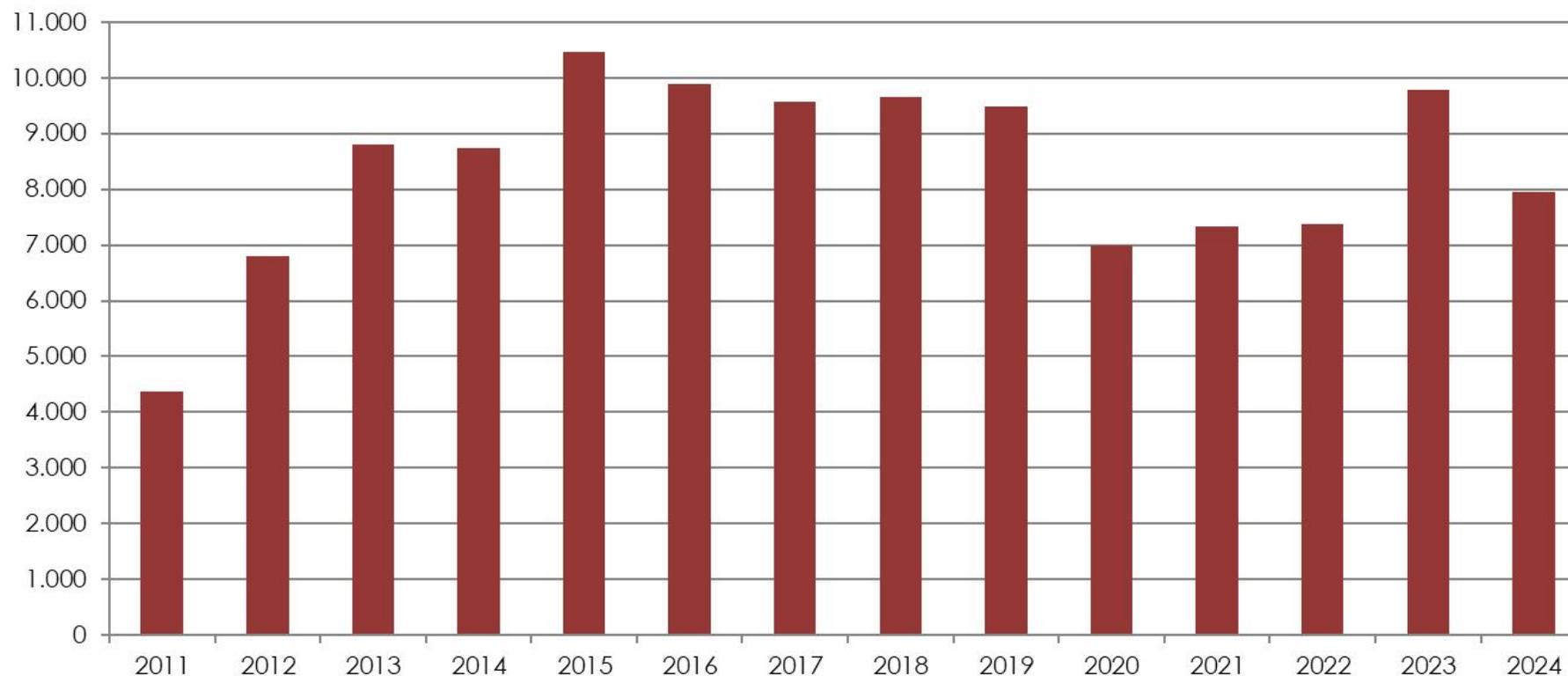
**Data prima edizione Ottobre 2024**

**<https://malattierare.marionegri.it/index.php/pdta-schede>**

Stampato il: 07/10/2024

# RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE IN LOMBARDIA

## Attività di download dei PDTA dal 2011 al 31.12.2024



[malattierare.marionegri.it/il-percorso/pdta/](https://malattierare.marionegri.it/il-percorso/pdta/)

Visualizza i PDTA condivisi e pubblicati



### Documenti condivisi

-  Malattie rare: definizione di un percorso condiviso per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici  
Aggiornamento con DGR N. XI/1538 Seduta del 15.04.2019
-  Composizione Gruppo di Lavoro - Fase 1 (2009 - 2012)
-  Composizione Gruppo di Lavoro - Fase 2 (2012 - 2015)
-  Composizione Gruppo di Lavoro - Fase 3 (2017 - in corso)



Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare

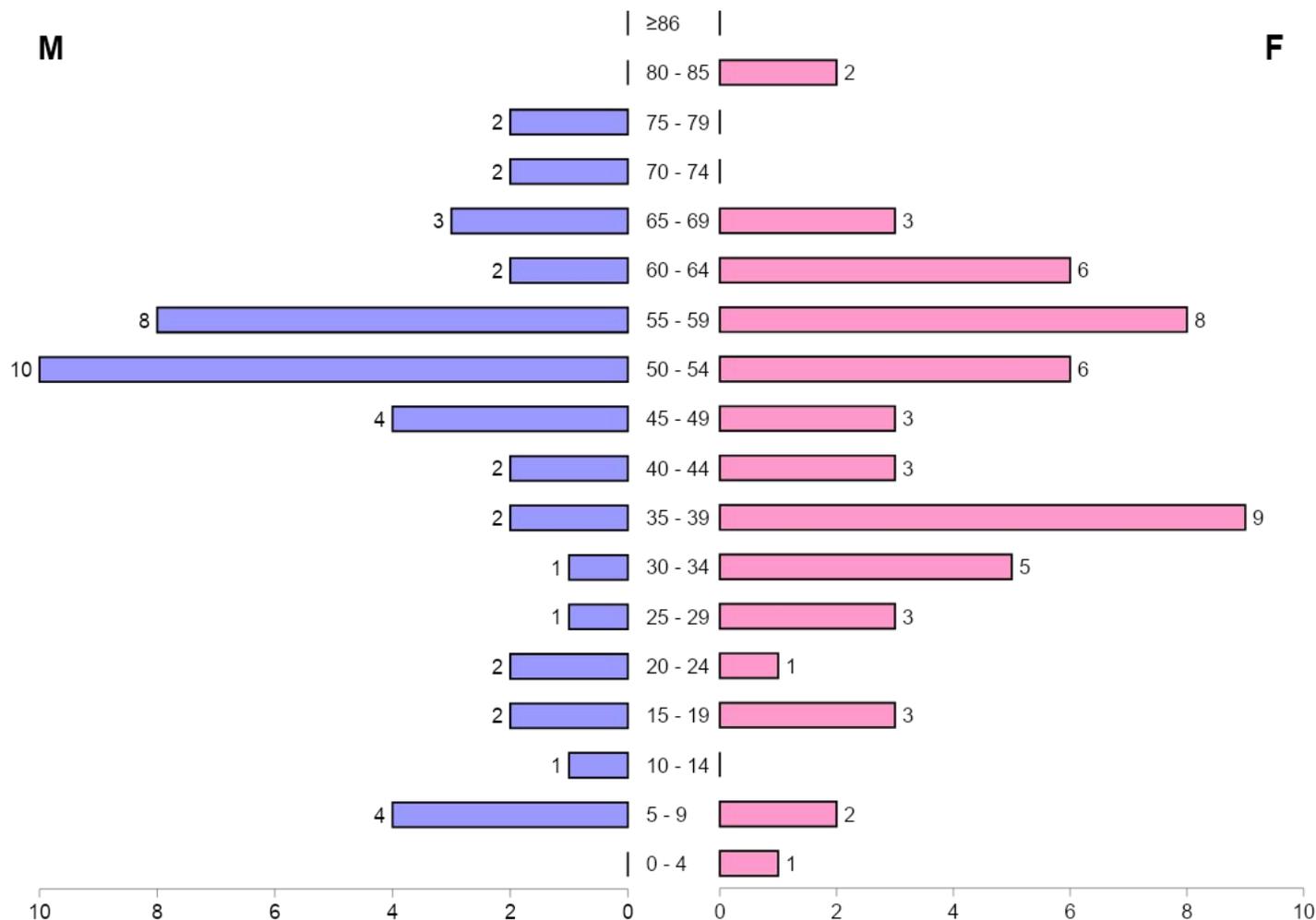
# GRAZIE



## EXTRA SLIDES

# MALFORMAZIONE CAVERNOSA CEREBRALE EREDITARIA – CONDIZIONE AFFERENTE AL GRUPPO RNG142

## DISTRIBUZIONE PAZIENTI AL 31 DICEMBRE 2023 (ETÀ, GENERE)



### Popolazione

**10.012.054\***

Casi inseriti Registro MR

101

Maschi

46% (N=46)

Femmine

54% (N=55)

< 18 anni

10% (N=10)

≥ 18 anni

90% (N=91)

\* ISTAT Italian Population Census – January 1<sup>st</sup>, 2024

Fonte: Record Linkage Registro Lombardo Malattie Rare al 31.12.2023 - Analisi Preliminari

# CASI DI MALFORMAZIONE CAVERNOSA CEREBRALE EREDITARIA (RNG142) CENSITI AL 31 DICEMBRE 2023 DAI CENTRI DI RIFERIMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE IN LOMBARDIA

Fonte: Registro Lombardo Malattie Rare al 31.12.2023 - Analisi Preliminari

PATOLOGIA (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>	Età all'esordio (anni)				Età alla diagnosi (anni)		
	N. Casi	Media (± DS)	Min	Max	Media (± DS)	Min	Max
MALFORMAZIONE CAVERNOSA CEREBRALE EREDITARIA (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	<b>101</b>	32 (± 19)	0	75	39 (± 18)	0	76

DS: Deviazione Standard

Min: Minimo

Max: Massimo