

Presidio	Malattia e/o gruppo	NOTE	Valutazione FINALE	MOTIVAZIONE
1. Ospedale Niguarda di Milano	RCG140 - Mucopolisaccaridosi		NON FAVOREVOLE	Il Centro si occupa essenzialmente della valutazione dei pazienti per quanto riguarda le problematiche oculistiche. Non assicurata la presa in carico per gli aspetti preminenti. No attività formativa specifica; no continuità assistenziale; la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia. Ricontattati i responsabili del Presidio, si concorda per il ritiro della candidatura.
	RF0140 - West sindrome di		FAVOREVOLE	
	RFG101 - Sindromi Miasteniche Congenite e Disimmuni		NON FAVOREVOLE	Casistica non significativa; no ricerca e produzione scientifica specifica, no continuità assistenziale, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.
	RGG020 - Linfedemi Primari Cronici		FAVOREVOLE	
2. Ospedale L. Sacco di Milano	RC0200 - Carenza Congenita di Alfa 1 Antitripsina		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RDG020 - Difetti ereditari della Coagulazione		FAVOREVOLE	
	RF0183 - Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)		NON FAVOREVOLE	SBARRAMENTO MALATTIE ULTRARARE
	RF0411 - Sindrome della Persona Rigida		NON FAVOREVOLE	SBARRAMENTO MALATTIE ULTRARARE
	RFG050 - Atrofie Muscolari Spinali		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RFG110 - Distrofie retiniche ereditarie		FAVOREVOLE	
	RJG020 - Glomerulopatie Primitive (escluso: Glomerulopatia a Lesioni Minime)		FAVOREVOLE	
3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	RHG011 - Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	SONO GIA' PRESIDIO		
	RN1250 - Associazione Vacterl/Vater		FAVOREVOLE	
4. Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	RC0040 - Pubertà precoce idiopatica		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RL0090 - Pioderma Gangrenoso Cronico		NON FAVOREVOLE	SBARRAMENTO MALATTIE ULTRARARE
	RN0390 - Sindrome Cefalopolisindattilia di Greig		NON FAVOREVOLE	No ricerca e produzione scientifica specifica, no attività formativa specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.
	RN1520 - Landau-Kleffner sindrome di		NON FAVOREVOLE	No ricerca e produzione scientifica specifica, no attività formativa specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.
	RNG090 - Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici		NON FAVOREVOLE	No attività formativa specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.
	RNG100 - Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)		NON FAVOREVOLE	Casistica non significativa, no ricerca e produzione scientifica specifica, no attività formativa specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.
	RNG111 - Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo		NON FAVOREVOLE	SBARRAMENTO MALATTIE ULTRARARE
	RC0310 - Sotos sindrome di		NON FAVOREVOLE	SBARRAMENTO MALATTIE ULTRARARE
	RCG160 - Immunodeficienze Primarie		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RN0680 - Turner sindrome di	SONO GIA' PRESIDIO		

Presidio	Malattia e/o gruppo	NOTE	Valutazione FINALE	MOTIVAZIONE
5. Ospedale S. Paolo di Milano	RN0820 - Beckwith-Wiedemann sindrome di		FAVOREVOLE	
	RN1010 - Noonan sindrome di		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RNG092 - Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale		NON FAVOREVOLE	SBARRAMENTO MALATTIE ULTRARARE
	RNG121 - Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale		FAVOREVOLE	Presidio afferente a ERN CRANIO - European Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders
7. Presidio Ospedaliero CTO di Milano	RF0080 - Corea di Huntington		FAVOREVOLE	
8. Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	RD0030 - Porpora di Henoch-Schonlein Ricorrente		FAVOREVOLE	La condizione è in diagnosi differenziale con altre malattie rare attribuite al Presidio. La candidatura viene avanzata da una delle 3 UO di Reumatologia Pediatrica presenti nella Rete regionale malattie rare.
	RM0100 - Meloreostosi		FAVOREVOLE	
10. Ospedale di Legnano	RD0020 - Emoglobinuria parossistica notturna		NON FAVOREVOLE	CASISTICA >2% e <5%
	RFG101 - Sindromi Miasteniche Congenite e Disimmuni		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RJG020 - Glomerulopatie Primitive (escluso: Glomerulopatia a Lesioni Minime)		FAVOREVOLE	
11. Ospedale di Magenta	RCG161 - Sindromi Autoinfiammatorie ereditarie/familiari		FAVOREVOLE	
12. Ospedale S. Gerardo di Monza	RBG021 - Cancro non Poliposico Ereditario del Colon		FAVOREVOLE	
	RC0040 - Pubertà precoce idiopatica		FAVOREVOLE	
	RD0080 - Shwachman-Diamond sindrome di		FAVOREVOLE	
	RJG010 - Tubulopatie Primitive		FAVOREVOLE	
16. Ospedale S. Anna di S. Fermo della Battaglia (CO)	RN0650 - Parry-Romberg sindrome di		FAVOREVOLE	I casi segnalati si riferiscono all'attività svolta a partire dal 01/09/2016, data di avvio delle attività cliniche relative alle malattie rare per cui si richiede la candidatura. La casistica ancora esigua per alcune delle condizioni trova riscontro nel fatto che il Presidio ha acquisito competenze di livello elevato in ambito sindromologico soltanto dopo il trasferimento del Prof. Selicorni e l'attivazione di un gruppo dedicato.
	RN0910 - Goldenhar sindrome di		FAVOREVOLE	
	RN1120 - Simpson-Golabi-Behmel sindrome di		FAVOREVOLE	
	RN1180 - Sindrome trico-rino-falangea		FAVOREVOLE	
	RNG020 - Sindromi con artrogriposi multiple congenite		FAVOREVOLE	
	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)		FAVOREVOLE	
	RNG050 - Condrodistrofie congenite		FAVOREVOLE	
17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	RF0090 - Distonia di torsione idiopatica		FAVOREVOLE	
19. Spedali Civili di Brescia Ospedale dei Bambini	RF0300 - ATROFIA OTTICA DI LEBER		FAVOREVOLE	
	RIG010 - Colestasi intraepatiche progressive familiari		FAVOREVOLE	

Presidio	Malattia e/o gruppo	NOTE	Valutazione FINALE	MOTIVAZIONE
20. Ospedale di Mantova	RBG010 - Neurofibromatosi		NON FAVOREVOLE	Casistica non significativa, no ricerca e produzione scientifica specifica, no attività formativa specifica, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia.
	RF0040 - Rett sindrome di		FAVOREVOLE	
	RGG010 - Microangiopatie trombotiche		NON FAVOREVOLE	Casistica non significativa, no attività formativa specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia.
	RN0750 - Sclerosi Tuberosa		FAVOREVOLE	
	RN1300 - Angelman sindrome di		FAVOREVOLE	
21. Ospedale di Cremona	RGG010 - Microangiopatie trombotiche		FAVOREVOLE	
22. Ospedale di Crema	RFG160 - Distonie Primarie		FAVOREVOLE	
24. Ospedale di Busto Arsizio	RJG020 - Glomerulopatie Primitive (escluso: Glomerulopatia a Lesioni Minime)		NON FAVOREVOLE	No ricerca e produzione scientifica specifica, no attività formativa specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.
26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	RC0110 - Crioglobulinemia Mista		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RCG161 - Sindromi Autoinfiammatorie ereditarie/familiari		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2% ST CANDIDA SOLO PER MALATTIA IgG4-CORRELATA
	RFG110 - Distrofie retiniche ereditarie		FAVOREVOLE	
	RG0070 - Granulomatosi con Poliangite		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RN1360 - Alport sindrome di		FAVOREVOLE	
30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Besta di Milano	RNG142 - Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici		FAVOREVOLE	
31. Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	RA0020 - Whipple malattia di	SONO GIA' PRESIDIO		
	RC0021 - Deficit congenito isolato di GH		FAVOREVOLE	
	RC0022 - Ipogonadismo Ipogonadotropo congenito		FAVOREVOLE	
	RF0320 - Coroidite Multifocale		FAVOREVOLE	
	RF0330 - Coroidite Serpiginosa		FAVOREVOLE	
	RI0080 - Linfangectasia Intestinale	SONO GIA' PRESIDIO		
	RN0650 - Parry-Romberg sindrome di		FAVOREVOLE	
	RN1720 - Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di		FAVOREVOLE	
32. IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	RI0030 - Gastroenterite eosinofila		NON FAVOREVOLE	No ricerca e produzione scientifica specifica, no attività formativa specifica, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.

Presidio	Malattia e/o gruppo	NOTE	Valutazione FINALE	MOTIVAZIONE
34. IRCCS Policlinico San Donato Milanese	RCG080 - Difetti da accumulo di lipidi		FAVOREVOLE	I casi segnalati si riferiscono all'attività svolta a partire dal 01/08/2019, data di avvio delle attività cliniche relative alle malattie rare per cui si richiede la candidatura. La casistica ancora esigua trova riscontro nel fatto che il Presidio ha acquisito solo recentemente le competenze del Prof. Alessandro Pini e l'attivazione di un gruppo dedicato.
	RM0120 - Sclerosi Sistemica Progressiva		FAVOREVOLE	
	RN0330 - Ehlers-Danlos sindrome di		FAVOREVOLE	I casi segnalati si riferiscono all'attività svolta a partire dal 01/08/2019, data di avvio delle attività cliniche relative alle malattie rare per cui si richiede la candidatura. La casistica ancora esigua trova riscontro nel fatto che il Presidio ha acquisito solo recentemente le competenze del Prof. Alessandro Pini e l'attivazione di un gruppo dedicato.
	RN1320 - Marfan sindrome di		FAVOREVOLE	
	RNG091 - Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale		FAVOREVOLE	
35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	RI0030 - Gastroenterite eosinofila		FAVOREVOLE	
	RJG020 - Glomerulopatie Primitive (escluso: Glomerulopatia a Lesioni Minime)		NON FAVOREVOLE	No attività formativa specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia. La Struttura non garantisce la presa in carico globale e multidisciplinare del paziente con malattia rara che comprenda la fase di accertamento diagnostico, follow up e il trattamento.
37. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri di Milano Via Camaldoli	RC0190 - Angioedema ereditario		FAVOREVOLE	
42. Casa di Cura del Policlinico di Milano	RFG090 - Distrofie Miotoniche		FAVOREVOLE	
	RFG100 - Paralisi Normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche		FAVOREVOLE	
48. Ospedale di Vimercate	RF0100 - Sclerosi Laterale Amiotrofica		NON FAVOREVOLE	Casistica non significativa, no attività formativa specifica, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.
	RG0080 - Arterite a cellule giganti		FAVOREVOLE	
	RM0030 - Connettivite mista		FAVOREVOLE	
	RM0120 - Sclerosi Sistemica Progressiva		NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
49. IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	RCG130 - Amiloidosi Sistemiche		NON FAVOREVOLE	Casistica non significativa, no ricerca e produzione scientifica specifica, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia. La Struttura non garantisce la presa in carico globale e multidisciplinare del paziente con malattia rara che comprenda la fase di accertamento diagnostico, follow up e il trattamento.
53. Ospedale di Lodi	RH0011 - Sarcoidosi		NON FAVOREVOLE	Non indicata casistica, nonostante richiesta di chiarimento. No ricerca e produzione scientifica specifica, no attività formativa specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia. La Struttura non garantisce la presa in carico globale e multidisciplinare del paziente con la specifica malattia rara che comprenda la fase di accertamento diagnostico, follow up e il trattamento.
	RHG010 - Malattie interstiziali polmonari primitive		NON FAVOREVOLE	Non indicata casistica, nonostante richiesta di chiarimento. SI CANDIDA SOLO PER FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA. No ricerca e produzione scientifica specifica, no continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia.

Presidio	Malattia e/o gruppo	NOTE	Valutazione FINALE	MOTIVAZIONE
Ospedale di Esine (BS)	RF0100 - Sclerosi Laterale Amiotrofica	Colloquio telefonico in data 21/10 per comprendere quale Ospedale si candida. Successivo colloquio in data 29/10 per cui siamo in attesa di essere ricontattati. Nome del presidio in scheda sintotica "ASST Valcamonica"	NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
	RF0180 - Polineuropatia Cronica Infiammatoria Demielinizzante	Colloquio telefonico in data 21/10 per comprendere quale Ospedale si candida. Successivo colloquio in data 29/10 per cui siamo in attesa di essere ricontattati. Nome del presidio in scheda sintotica "ASST Valcamonica"	NON FAVOREVOLE	CASISTICA <2%
Casa di Cura Humanitas San Pio X di Milano	RF0280 - Chertocono		NON FAVOREVOLE	L'IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano è già Presidio della Rete per 3 delle 4 patologie. Gli specialisti di riferimento che chiedono la candidatura di una sede all'interno dello stesso Ente sono gli stessi già operativi a Rozzano. La dispersione della casistica, peraltro in 2 strutture entrambe nella provincia di Milano, non trova giustificazione nell'attuale organizzazione della Rete regionale malattie rare. Si tratterebbe di attivare un nuovo Presidio solo per condizioni già attribuite allo stesso Ente, nella stessa provincia e con gli stessi specialisti. I numeri segnalati nella casistica, identici per 3 delle patologie, rappresentano verosimilmente un'approssimazione.
	RFG130 - Degenerazioni della Cornea		NON FAVOREVOLE	
	RFG140 - Distrofie Ereditarie della Cornea		NON FAVOREVOLE	
	RN1050 - Axenfeld-Rieger sindrome di		NON FAVOREVOLE	
Ospedale Bolognini di Seriate (BG)	RI0010 - Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	NUOVO PRESIDIO	FAVOREVOLE	
Ospedale di Desio (MB)	RF0080 - Corea di Huntington		NON FAVOREVOLE	Casistica non significativa, no ricerca e produzione scientifica specifica, no attività formativa specifica, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia, la Provincia non è priva di Presidio per la specifica patologia.
	RF0081 - Atrofia Multisistemica	NUOVO PRESIDIO	FAVOREVOLE	
	RF0100 - Sclerosi Laterale Amiotrofica	NUOVO PRESIDIO	FAVOREVOLE	
	RF0110 - Sclerosi laterale primaria	NUOVO PRESIDIO	FAVOREVOLE	Assegnazione d'ufficio. Nell'ambito della Rete regionale malattie rare tutti i Presidi per Sclerosi Laterale Amiotrofica lo sono anche automaticamente per la Sclerosi Laterale Primaria, forma limitata della precedente.
	RF0170 - Paralisi Sopranucleare Progressiva	NUOVO PRESIDIO	FAVOREVOLE	
	RFG101 - Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	NUOVO PRESIDIO	FAVOREVOLE	
	RJG020 - Glomerulopatie Primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)		NON FAVOREVOLE	No continuità assistenziale, no relazione con Ass.ne dei pazienti e/o familiari dedicati alla patologia. La Struttura non garantisce la presa in carico globale e multidisciplinare del paziente con malattia rara che comprenda la fase di accertamento diagnostico, follow up e il trattamento.

Presidio	Malattia e/o gruppo	NOTE	Valutazione FINALE	MOTIVAZIONE
----------	---------------------	------	--------------------	-------------