



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

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2017

Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini

A cura del:

Centro di Coordinamento



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI**
Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*



1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia, attualmente, un primo 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. Dopo ogni aggiornamento l'elenco delle malattie rare viene diffuso tra gli specialisti dei Presidi e pubblicato 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 2017, sono uniformemente riconosciute 892 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 892 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): 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 ReLMaR 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 ReLMaR; 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 ReLMaR 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 da parte della sua ATS di appartenenza;
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 ReLMaR 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 semestralmente 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 ReLMaR e le eventuali anomalie riscontrate.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Lombardia Informatica 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 2017.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Spedali Civili	Tincani	Angela	angela.tincani@unibs.it
Osp. dei bambini	Badolato	Raffaele	raffaele.badolato@unibs.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 18



3. SPECIALISTI DEL PRESIDIO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMR

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), archiviati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2017.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Accorsi Patrizia	32	21 (2)	
Agosti Chiara	70	79 (28)	
Airo Paolo	142	93 (18)	
Andreoli Laura	11	11 (11)	§
Badolato Raffaele	22	30 (25)	
Battaglia Silvia	4	4 (1)	
Bazzani Chiara	13	15 (4)	
Boroni Giovanni	10	1 (0)	
Borroni Barbara	42	6 (1)	
Braga Osvaldo	736	2 (0)	
Brezzi Andrea	84	1 (0)	
Brunelli Piercarlo	1	0 (0)	
Cappelli Carlo	10	8 (8)	§
Carbone Cecilia	104	21 (4)	
Carli Orsola	1	0 (0)	§
Cartella Stefania	2	1 (0)	
Cattalini Marco	54	39 (28)	
Cavazzana Ilaria	82	26 (0)	
Codella Maria	2	2 (2)	§
Corda Luciano	109	0 (0)	
Cottini Elisabetta	1	1 (0)	
Cutri' Maria Rosa	70	0 (0)	
Danzi Paola	7	0 (0)	
De Maria Giovanni	57	14 (1)	
De Previde Prato Daniela Maria	2	2 (1)	
Delbarba Andrea	16	15 (15)	§
D'ippolito Carmelita	1	0 (0)	
Filippini Matteo	48	48 (8)	
Filosto Massimiliano	375	235 (53)	
Franceschini Franco	181	199 (21)	
Franzoni Alessandra	6	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Frassi Micol	141	177 (19)	
Fredi Micaela	4	4 (4)	§
Fuoti Maurizio Giuseppe	10	4 (0)	
Gandolfo Federico	27	3 (1)	
Giacche' Mara	37	0 (0)	
Giambroni Lucilla	2	0 (0)	
Giordano Lucio	14	9 (4)	
Gorla Roberto	36	41 (1)	
Grassi Veronica	2	0 (0)	
Gregorini Gina Alessandra	51	20 (20)	
Gualeni Chiara	15	8 (8)	§
Licini Massimo	1	0 (0)	
Lougaris Vassilios	82	21 (21)	
Manganoni Ausilia Maria	13	0 (0)	
Marchina Eleonora	13	0 (0)	
Martelli Paola	7	9 (4)	
Martini Giuliana	125	27 (3)	
Meini Antonella	86	11 (0)	
Micheli Roberto	373	38 (0)	
Miliani Susanna	4	0 (0)	
Missale Guido	13	4 (0)	
Morello Enrico	1	0 (0)	
Morescalchi Francesco	1	0 (0)	
Motta Mario	1	0 (0)	
Muiesan Maria Lorenza	5	0 (0)	
Nalli Cecilia	1	1 (0)	
Nascimbeni Giuseppe	3	0 (0)	
Nascimbeni Riccardo	23	1 (0)	
Notarangelo Lucia Dora	163	112 (5)	
Orizio Paolo	8	1 (0)	
Padoan Rita	3	0 (0)	
Parissenti Ilaria	4	4 (0)	
Pasolini Giorgio	106	43 (0)	
Pasquini Luisa	2	0 (0)	
Piantoni Silvia	1	1 (0)	
Pigozzi Marie Graciella	1	1 (0)	
Pilotta Alba	163	15 (3)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Pizzolante Teodoro	35	0 (0)	
Polcini Carlo	14	1 (0)	
Pontoglio Sara	1	1 (0)	
Porta Fulvio	3	3 (3)	§
Porteri Enzo	1	0 (0)	
Ravelli Alberto	7	3 (0)	
Ricci Francesca	62	58 (23)	
Rodriguez Perez Maria Del Carmen	3	0 (0)	
Ronconi Maurizio	1	0 (0)	
Salvetti Massimo	1	0 (0)	
Scaini Patrizia	22	3 (0)	
Scalvini Tiziano	3	0 (0)	
Soresina Annarosa	136	20 (15)	
Spinelli Elide	20	1 (0)	
Taglietti Marco	69	88 (2)	
Taraborelli Mara	2	2 (0)	
Tincani Angela	9	9 (2)	
Tonegatti Luca Giacomo	4	0 (0)	
Toniatì Paola	98	83 (23)	
Venturini Marina	341	151 (9)	
Vianelli Monica	8	10 (0)	
Viardi Luigi	18	1 (0)	
Viola Battista	7	0 (0)	
Zingarelli Stefania	15	8 (0)	
Totale	4.717	1.871 (401)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2017

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	4.978
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	1
modificate ⁽²⁾	18
non validate ⁽³⁾	242
validate ⁽⁴⁾	4.717
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	94,8%
<hr/>	

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

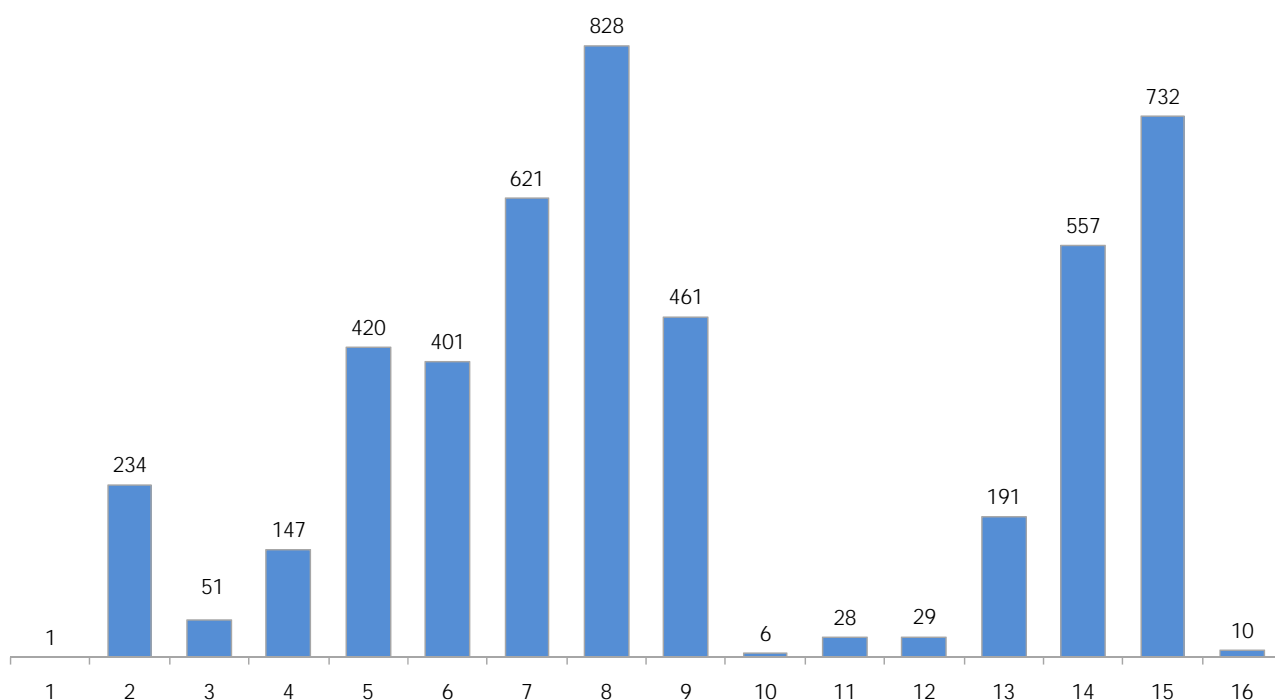
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(3) schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento

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

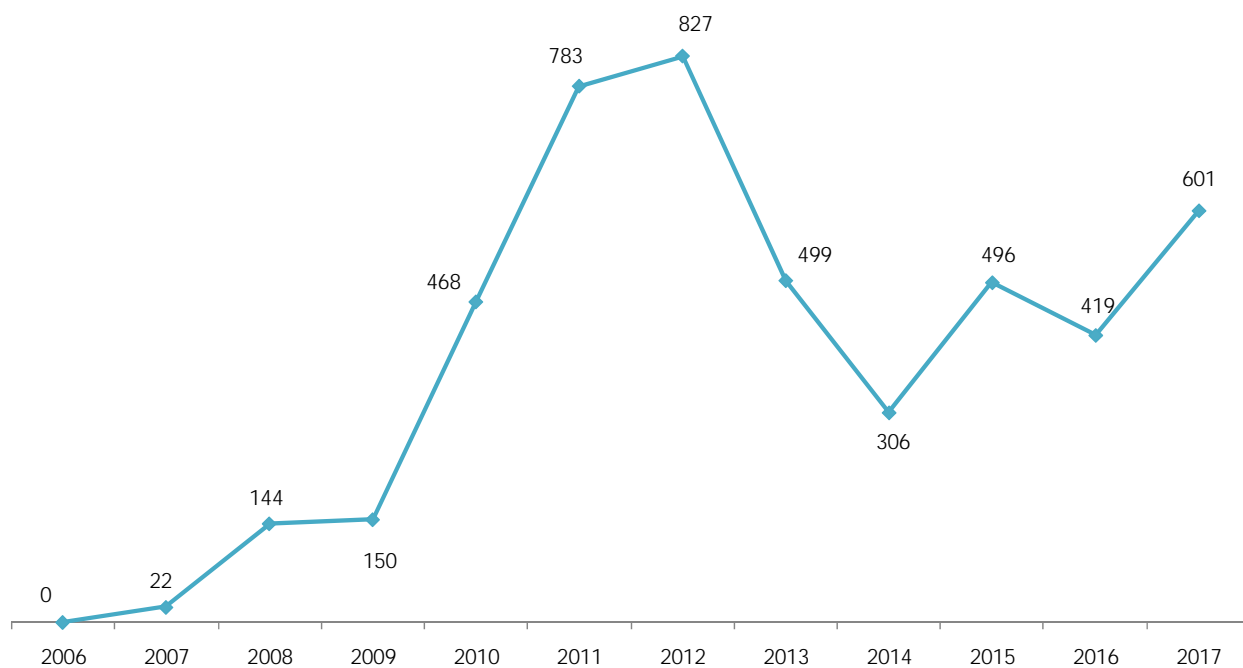
(5) schede validate/schede pubblicate %

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 ReLMaR (MALATTIE RARE ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0030	Lyme malattia di	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	49	0	49	49	49
	RB0010	Wilms tumore di	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	RB0020	Retinoblastoma	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	14	0	14	14	14
	RB0050	Poliposi familiare	16	9	7	6	0	40	17	44	14	69	41	18	44	14	69	49	14	53	23	74
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	214	130	84	0	0	3	9	0	0	69	12	16	4	0	76	19	17	13	0	82
	RBG021	Lynch sindrome di	2	1	1	0	0	45	3	45	42	47	48	2	48	46	50	53	5	53	48	57
	RC0010	Deficienza di ACTH	3	0	3	33	0	16	23	0	0	48	16	23	0	0	48	18	25	2	0	53
	RC0020	Kallmann sindrome di	9	5	4	67	0	17	10	14	0	34	19	8	17	13	34	34	17	25	18	68
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	10	1	9	10	0	8	1	8	5	10	8	1	8	6	10	9	2	9	6	12
	RC0060	Werner sindrome di	1	0	1	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RC0110	Crioglobulinemia mista	52	38	14	54	0	58	14	61	27	86	61	13	63	30	86	66	12	68	41	88
	RC0150	Wilson malattia di	2	1	1	100	0	12	1	12	11	12	14	1	14	13	14	14	0	14	14	14
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	110	64	46	0	1	41	18	42	0	75	42	18	43	0	75	47	17	47	0	84
	RC0210	Behçet malattia di	70	41	29	76	0	30	16	29	6	73	33	16	32	6	73	35	16	38	6	73
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	40	22	18	100	8	39	11	35	18	65	42	12	41	18	68	49	12	50	26	79
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	5	3	2	80	0	4	3	3	2	10	11	12	5	3	34	15	12	12	5	37
	RC0243	Sindrome TRAPS	5	1	4	100	0	7	6	4	2	19	34	15	35	14	53	42	17	49	15	60
	RC0290	Schnitzler sindrome di	2	1	1	50	0	52	22	52	30	74	56	23	56	33	78	56	23	56	33	79
	RCG010	Conn sindrome di	5	1	4	0	0	53	8	56	39	61	54	8	56	39	62	56	5	57	48	63
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	3	3	0	0	0	50	14	52	31	66	50	15	52	31	68	62	8	67	51	68
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	7	6	1	0	0	2	3	0	0	7	2	3	1	0	8	4	3	5	0	8
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	3	1	2	33	0	9	5	11	2	13	10	6	11	2	16	11	6	13	3	16
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	2	2	0	100	0	49	10	49	39	59	49	10	49	39	59	60	8	60	52	68
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	9	5	4	56	0	35	19	28	16	68	35	19	31	16	68	41	16	45	17	68
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	1	1	0	100	0	35	0	35	35	35	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	2	1	1	100	0	2	2	2	0	3	21	13	21	8	33	21	12	21	9	33
	RCG040	Albinismo	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	2	2	0	4
	RCG040	Alcaptonuria	2	1	1	100	0	38	8	38	30	45	45	0	45	45	45	58	4	58	54	62
	RCG040	Iperglicemia non chetotica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17

7. (2/10)

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
	RCG040	Iperprolinemia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7	
	RCG050	N-acetil-glutamato-sintetasi (NAGS) deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36		
	RCG060	Galattosemia	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0		
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	12	10	2	83	0	31	14	35	0	53	36	14	37	0	54	46	16	48	0	65
	RCG060	Glicogenosi tipo 4	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	8	1	7	0	0	19	13	22	2	40	33	14	28	19	61	35	15	28	19	61
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	12	0	12	12	12	
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	1	0	1	100	0	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33
	RCG080	Gaucher malattia di	5	3	2	40	0	33	18	26	12	58	41	14	35	26	63	52	14	57	35	69
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	2	1	1	100	0	11	0	11	11	11	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	1	1	0	0	0	9	0	9	9	9	33	0	33	33	33	42	0	42	42	42
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	1	0	1	0	0	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52	54	0	54	54	54
1B	RCG110	Porfiria eritropoietica	1	1	0	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	Porfiria eritropoietica congenita	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	14	7	7	0	7	2	2	2	0	7	22	11	19	9	39	24	11	24	10	39
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	57	29	28	25	0	50	19	54	0	79	51	18	57	1	79	55	18	59	6	80
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 7	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	5	2	3	40	20	9	9	3	1	20	11	10	4	1	27	19	13	21	4	36
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	1	0	0	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	41	0	41	41	41
	RCG160	Agammaglobulinemia	48	30	18	13	63	2	4	1	0	25	4	7	2	0	41	18	12	16	0	53
	RCG160	Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	9	6	3	100	56	4	8	1	0	27	17	12	12	4	40	21	13	17	5	48
	RCG160	DiGeorge sindrome di	44	24	20	18	25	1	5	0	0	31	5	12	0	0	48	8	12	3	0	50
	RCG160	Displasia ectodermica ipodrotica con immunodeficienza	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	2
	RCG160	Duncan sindrome di	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12	18
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	9	4	5	44	44	6	13	1	0	42	11	14	3	0	44	14	13	15	0	44
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	106	75	31	31	42	17	17	11	0	64	25	17	21	0	66	33	15	30	4	69
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	9	4	5	89	44	1	3	0	0	9	10	11	6	0	35	14	13	13	0	42
	RCG160	Wiskott-Aldrich sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23	23
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	9	7	2	100	0	6	5	4	0	17	13	11	11	1	42	19	12	19	5	50
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	3	3	0	100	0	0	0	0	0	1	5	3	5	2	9	15	6	11	10	23

7. (3/10)

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
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	4	2	2	100	0	38	16	32	25	65	41	15	34	28	66	44	14	40	29	66
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	3	1	2	100	0	60	10	64	46	70	66	8	71	55	71	66	7	71	57	71
	RCG161	Muckle-Wells sindrome di	3	2	1	100	0	4	4	1	0	10	7	5	6	2	13	16	3	16	12	20
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	1	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	35	0	35	35	35
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	12	8	4	25	0	47	18	46	16	78	47	18	46	16	78	53	17	51	16	78
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	1	2	100	0	37	25	22	17	72	39	23	23	23	72	39	23	23	23	72
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	25	18	7	12	44	2	4	0	0	14	3	5	2	0	20	15	11	15	0	38
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	1	1	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	79	53	26	71	0	3	4	1	0	23	4	5	2	0	24	10	8	8	1	54
	RDG010	Anemia disritropoietica congenita	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38
	RDG010	Glucosio-6-fosfato deidrogenasi deficit di	20	6	14	0	0	13	15	7	0	57	13	15	8	0	57	18	15	14	3	57
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	33	18	15	58	0	10	17	3	0	71	12	20	3	0	72	23	20	15	2	80
	RDG010	Talassemia major	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	18	0	18	18	18	18
1C	RDG010	Talassemie	12	11	1	0	0	4	8	3	0	31	5	10	3	0	36	30	14	36	0	46
	RDG020	Antitrombina deficit di	43	21	22	16	0	32	18	28	1	78	35	19	31	8	79	44	22	39	8	91
	RDG020	Disfibrinogenemia	3	1	2	0	0	48	14	49	31	65	55	14	52	39	74	58	15	52	44	78
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	3	2	1	0	0	47	13	44	32	64	47	13	45	33	64	49	11	47	37	64
	RDG020	Emofilia A	50	31	19	66	0	6	8	3	0	35	6	8	3	0	35	22	19	17	1	68
	RDG020	Emofilia B	4	4	0	50	0	2	1	3	0	4	2	1	3	0	4	20	6	21	12	28
	RDG020	Fattore II deficit di	1	1	0	100	0	28	0	28	28	28	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	16	10	6	25	0	42	16	40	11	67	46	19	41	15	82	48	18	45	16	82
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	14	7	7	29	0	33	17	30	13	65	35	17	31	14	65	42	21	38	18	78
	RDG020	Fattore VII deficit di	10	3	7	0	0	29	30	11	0	82	29	30	11	0	82	34	32	15	2	82
	RDG020	Fattore X deficit di	2	0	2	0	0	9	5	9	4	14	9	5	9	4	14	14	1	14	13	15
	RDG020	Fattore XI deficit di	1	1	0	0	0	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77
1B	RDG020	Fattore XII deficit di	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RDG020	Proteina C deficit di	9	4	5	0	22	38	17	37	20	69	45	14	37	26	71	48	14	46	34	76
	RDG020	Proteina S deficit di	16	8	8	25	0	35	14	36	0	72	42	14	41	16	72	45	15	43	16	72
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	4	1	3	0	0	37	12	38	20	52	37	12	39	20	52	38	14	39	20	56

7. (4/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	Von Willebrand malattia di	28	13	15	39	0	16	15	11	0	52	26	22	22	0	81	35	20	27	8	81
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di	1	1	0	0	0	12	0	12	12	12	30	0	30	30	30	34	0	34	34	34
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	29	0	29	29	29
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	5	2	3	20	0	13	12	11	1	36	15	12	12	1	36	20	12	15	12	44
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	3	1	2	0	67	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	9	3	2	21
	RF0010	Alpers malattia di	1	1	0	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	5	4	100	0	44	11	43	27	61	52	11	53	31	69	60	15	54	41	79
	RF0040	Rett sindrome di	20	17	3	45	0	1	1	1	0	4	3	2	3	0	8	13	9	13	1	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	36	0	36	36	36
	RF0061	Dravet sindrome di	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	14	13	12	13	1	24
	RF0080	Corea di Huntington	83	58	25	63	0	46	13	45	19	74	49	14	47	19	83	53	14	50	25	84
	RF0081	Atrofia multisistemica	3	2	1	0	0	61	7	56	55	71	66	7	64	59	75	66	7	64	59	75
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	5	2	3	40	0	30	12	39	16	42	40	10	44	21	47	47	9	44	35	63
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	145	77	68	57	0	65	12	66	36	89	67	12	68	38	90	67	12	69	38	90
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	3	3	0	33	0	65	5	63	60	71	70	5	72	64	75	71	5	73	64	76
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	19	14	5	47	0	0	1	0	0	2	2	4	1	0	16	21	14	17	3	52
	RF0140	West sindrome di	6	2	4	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	4	1	0	10
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	28	20	8	0	0	68	7	68	49	79	71	7	73	52	85	75	8	77	56	91
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	33	17	16	64	0	54	14	55	31	82	57	14	58	32	83	62	13	63	32	83
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	1	1	0	0	0	24	0	24	24	24	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	2	0	2	0	0	3	3	3	0	5	3	3	3	0	5	7	7	7	0	14
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	5	3	2	20	0	36	9	38	22	49	38	7	38	28	50	43	10	44	28	58
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0270	Cogan sindrome di	5	2	3	80	0	38	17	43	18	60	41	18	47	20	65	43	16	47	20	65
	RF0280	Cheratocono	727	279	448	0	0	29	11	28	5	71	31	11	30	6	71	34	12	33	11	73
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	31	0	31	31	31
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RFG040	Atassia di Friedreich	6	4	2	67	0	26	20	19	7	60	33	23	23	9	67	49	16	50	20	69
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	4	3	1	50	0	31	10	27	22	46	36	10	35	23	51	43	12	39	31	63

7. (5/10)

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
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	2	2	0	100	0	29	9	29	20	37	34	5	34	29	38	49	4	49	45	53
	RFG040	Atassia-Teleangeectasia	19	11	8	11	63	2	1	1	0	5	4	3	2	1	9	10	6	9	2	29
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	17	10	7	6	0	24	18	21	0	58	36	16	35	9	66	39	17	36	16	72
	RFG050	Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RFG050	Kennedy malattia di	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 2	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	20	14	26	1	34	23	16	34	1	34
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	6	3	3	17	0	3	2	2	0	6	7	4	7	1	14	14	10	13	4	32
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	33	20	13	0	0	26	19	21	1	68	41	20	39	5	78	44	19	40	7	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	1	1	0	0	0	45	0	45	45	45	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67
	RFG060	Neuropatia tomaculare	9	3	6	0	0	26	14	27	8	48	34	17	34	10	65	34	17	34	10	65
	RFG070	Miopatia centronucleare	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	48	0	48	48	48
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	6	4	2	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	4	7	5	6	0	15
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	7	2	5	14	0	30	21	23	3	61	42	17	34	26	70	50	13	45	29	70
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	30	14	16	0	3	12	13	5	0	44	19	19	13	0	68	25	18	22	1	68
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	8	3	5	13	0	7	12	1	0	37	10	12	6	1	37	15	11	13	1	37
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	1	1	0	0	100	11	0	11	11	11	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RFG080	Distrofia muscolare distale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	17	10	7	35	0	29	13	24	11	56	48	17	44	22	76	51	17	50	22	77
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	64	34	30	5	0	29	18	28	0	68	35	18	37	0	77	38	18	40	0	77
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	7	6	1	0	0	51	9	51	40	65	59	10	61	44	72	61	11	65	44	74
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	7	4	3	0	0	4	5	2	0	16	26	16	25	5	54	31	19	34	5	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	3	1	2	67	0	7	2	5	5	10	21	10	15	13	36	37	10	31	28	51
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RFG101	Miastenia gravis	3	2	1	100	0	59	23	73	27	77	62	22	77	31	77	66	17	77	42	79
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	20	16	20	4	36	21	16	21	5	36
	RFG110	Distrofia dei coni	3	1	2	0	0	35	7	31	29	45	44	8	48	33	50	44	8	48	33	50
	RFG110	Distrofia ialina della retina	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19

7. (6/10)

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 vitelliforme di Best	3	1	2	0	0	39	26	24	18	75	43	25	27	24	78	62	12	53	53	79
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	0	1	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	18	0	18	18	18
	RFG110	Retinite pigmentosa	22	11	11	0	0	27	16	24	1	58	28	17	26	1	59	34	15	33	9	63
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	51	0	51	51	51
	RFG110	Stargardt malattia di	3	1	2	0	0	20	9	17	11	33	20	9	17	11	33	37	25	24	15	72
	RFG110	Usher sindrome di	1	1	0	0	0	6	0	6	6	6	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	2	1	1	50	0	34	10	34	24	44	38	7	38	31	44	44	13	44	31	56
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	1	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	33	15	18	0	0	44	16	47	0	67	46	14	48	13	68	50	13	53	13	70
	RFG140	Distrofia corneale stromale	4	3	1	0	0	27	18	20	12	58	32	18	28	12	58	35	20	30	13	67
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	13	9	4	0	0	50	12	46	33	76	50	12	46	33	76	52	12	50	33	79
	RG0010	Endocardite reumatica	48	17	31	98	0	8	3	7	0	14	8	3	8	1	14	11	3	11	4	17
	RG0020	Poliangiote microscopica	12	7	5	92	0	70	9	71	52	86	70	9	72	52	86	71	10	72	53	86
	RG0030	Poliarterite nodosa	17	9	8	88	0	52	17	57	13	77	56	18	61	17	85	59	15	61	37	85
	RG0040	Kawasaki sindrome di	100	41	59	4	0	3	3	2	0	13	3	3	2	0	13	5	3	5	0	14
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	31	18	13	87	6	51	16	51	16	85	53	16	53	20	85	57	14	55	36	88
	RG0060	Goodpasture sindrome di	3	0	3	100	0	28	12	20	19	45	28	12	20	19	45	29	12	22	20	46
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	8	1	7	100	0	51	21	52	18	84	52	21	53	18	85	53	21	54	19	87
	RG0080	Arterite a cellule giganti	89	47	42	75	0	72	8	72	50	88	72	8	73	50	88	73	8	74	50	92
	RG0090	Takayasu malattia di	14	8	6	64	0	38	16	36	13	63	39	16	36	15	66	43	15	44	15	66
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	66	0	66	66	66	68	0	68	68	68
	RG0110	Porpora trombotica trombocitopenica	13	8	5	46	0	45	18	44	22	77	45	18	44	22	77	47	17	46	25	77
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	15	8	7	27	0	36	20	37	5	74	39	18	38	13	75	43	19	40	14	76
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	8	4	4	25	0	5	5	3	0	12	7	4	7	1	13	7	4	8	1	14
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	2	1	1	100	0	33	16	33	17	48	34	16	34	18	49	35	15	35	20	49
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	2	2	0	0	50	3	3	3	0	5	4	3	4	1	6	11	6	11	5	17
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	5	1	4	80	0	52	11	50	41	71	53	11	50	41	73	53	11	50	41	73
	RJ0030	Cistite interstiziale	2	1	1	0	0	65	1	65	64	66	67	1	67	66	67	68	1	68	67	69
	RJ0010	Acidosi tubulare renale	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12
	RJ0010	Barter sindrome di	2	1	1	100	50	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	8	2	8	6	9

7. (7/10)

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
	RJG010	Dent sindrome di	3	3	0	100	0	2	2	1	1	5	3	3	1	1	8	12	5	11	7	18
	RJG010	Gitelman sindrome di	3	1	2	100	33	14	4	16	9	18	15	4	16	9	19	27	9	29	15	36
	RL0020	Dermatite erpetiforme	5	3	2	0	0	48	16	44	21	67	49	17	47	22	69	51	16	47	26	69
	RL0030	Pemfigo	46	24	22	11	0	51	17	50	13	79	52	16	50	13	80	54	15	52	14	80
	RL0040	Pemfigoide bolloso	69	46	23	13	0	75	13	78	13	96	75	12	78	13	96	76	12	79	13	96
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	1	1	0	0	0	74	0	74	74	74	77	0	77	77	77	82	0	82	82	82
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	19	11	8	16	0	48	16	47	24	74	51	16	54	24	76	53	16	58	24	76
	RM0010	Dermatomiosite	37	21	16	68	3	47	18	47	5	72	48	18	49	6	72	51	17	53	7	74
	RM0020	Polimiosite	44	30	14	75	0	56	14	59	24	76	57	14	60	24	77	59	13	63	31	79
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	3	2	1	100	0	48	5	48	41	54	48	5	49	42	54	50	7	49	42	58
	RM0030	Connettivite mista	37	21	16	78	5	36	18	34	4	75	39	18	38	4	77	43	19	40	12	76
	RM0060	Policondrite ricorrente	10	3	7	100	0	57	12	60	28	70	58	12	61	28	71	59	12	62	28	71
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	25	12	13	100	0	44	16	45	11	76	49	16	52	11	77	52	16	52	12	81
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	401	214	187	64	2	41	15	40	1	81	45	15	44	1	82	46	15	46	1	82
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	35	20	15	0	0	5	10	0	0	54	8	9	6	0	54	10	9	9	2	54
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	13	10	3	54	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	10	9	7	0	30
	RN0030	Agenesia cerebellare	5	3	2	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	15	
	RN0040	Joubert sindrome di	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	14	20	11	22	7	34
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	7	
	RN0110	Aniridia	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	34	0	34	34	34	
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	12	2	1	27	
	RN0130	Morning glory anomalia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	6	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	12	
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	2	8	6	10	
	RN0200	Hirschsprung malattia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN0210	Atresia bilare	13	4	9	15	77	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN0240	Ermafroditismo vero	1	1	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	
	RN0250	Rene con midollare a spugna	1	0	1	0	0	23	0	23	23	23	32	0	32	32	32	36	0	36	36	36
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	
	RN0320	Gastroschisi	3	2	1	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	14	

7. (8/10)

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
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	334	118	216	36	46	11	13	7	0	60	31	17	32	1	75	32	16	33	1	75
	RN0510	Incontinentia pigmenti	1	1	0	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	
	RN0540	Cute mamorea teleangectasica congenita	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9	
	RN0550	Darier malattia di	13	7	6	23	0	17	15	12	4	59	31	20	24	12	75	41	20	41	12	75
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	2	1	1	50	0	40	40	40	0	80	72	10	72	62	81	72	10	72	62	81
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	3	0	3	0	0	0	0	0	0	14	13	8	3	32	14	13	8	3	32	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	11	2	10	8	14	
	RN0680	Turner sindrome di	13	8	5	23	0	1	3	0	0	11	2	3	0	0	11	9	9	5	0	36
	RN0690	Klinefelter sindrome di	14	6	8	14	0	2	9	0	0	34	7	9	4	0	34	12	8	11	0	34
	RN0710	MELAS sindrome	10	5	5	70	10	34	18	34	1	65	49	13	46	27	67	51	14	46	27	70
	RN0720	MERRF sindrome	5	4	1	40	0	40	16	45	17	59	48	11	53	28	60	52	11	54	37	69
	RN0750	Sclerosi tuberosa	45	37	8	7	0	2	6	0	0	43	7	13	1	0	43	18	13	15	0	44
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	6	5	1	0	17	22	11	23	7	39	23	11	24	7	39	30	9	33	12	40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	6	5	1	0	0	0	0	0	0	1	4	5	2	1	14	16	11	12	4	37
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	1	0	0	0	54	0	54	54	54	60	0	60	60	60	71	0	71	71	71
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	7	1	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0	0	5
	RN0910	Goldenhar sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	3	1	3	2	4	
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	2	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	8	1	8	7	9
	RN0950	Kartagener sindrome di	6	3	3	0	0	1	1	0	0	4	4	4	3	0	9	5	4	5	0	12
	RN1010	Noonan sindrome di	14	7	7	0	0	0	0	0	0	8	10	6	0	40	10	9	8	2	40	
	RN1020	Opitz sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	4	3	1	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	12	9	6	9	2	17	
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	RN1170	Sindrome proteus	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	17	0	17	17	17	24	0	24	24	24
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1300	Angelman sindrome di	9	7	2	56	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2	7	5	7	1	14
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	9	6	3	0	0	0	0	0	0	0	1	3	0	0	10	6	4	3	0	13
	RN1320	Marfan sindrome di	9	2	7	0	22	25	24	27	0	76	29	22	28	4	77	30	22	28	4	78
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	5	1	4	0	0	0	0	0	0	6	3	4	3	12	8	4	6	4	13	
	RN1350	Alagille sindrome di	2	1	1	50	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9	6	6	6	0	12

7. (9/10)

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
	RN1360	Alport sindrome di	13	5	8	0	0	17	17	9	0	51	23	19	12	6	55	29	20	16	10	68
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	11	2	11	9	12	14	2	14	12	16
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16
	RN1460	Fraser sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	2	1	0	0	1	1	0	0	2	2	1	2	0	3	14	15	6	2	35
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	5	9	4	14
	RN1610	POEMS sindrome	5	2	3	20	20	55	11	52	42	70	55	10	52	43	70	56	10	53	45	71
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	13	7	6	0	0	27	14	23	11	56	31	17	26	11	63	35	19	29	12	65
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	8	3	5	50	13	39	14	39	16	58	39	15	39	16	60	41	15	41	21	64
	RN1730	WAGR sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RNG010	Pseudoermafroditismi	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	1	15	14	16
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	4	4	4	0	8
	RNG030	Pierre-Robin sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG040	Disostosi cleidocranica	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	15	12	12	1	34	16	11	12	6	35
	RNG040	Disostosi mandibolofacciale	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	5	4	5	1	8
	RNG050	Acondroplasia	9	5	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	9	12	2	0	31
	RNG050	Condrodisplasia metafisaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	11
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6	4	3	4	1	7
	RNG050	Displasia metatropica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10
	RNG050	Esostosi multipla	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RNG050	Ipocondroplasia	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	2	3	1	6
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	7	2	5	14	0	14	14	10	0	39	32	19	27	0	62	35	16	27	19	62
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	10	4	6	0	10	0	0	0	0	1	13	16	2	0	42	21	23	10	0	69
	RNG070	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	27	46	18	46	28	63
	RNG070	Ittiosi X-linked	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	23	16	23	7	39	30	17	30	13	46

7. (10/10)

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
	RNG070	Netherton sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	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)	15	10	5	0	0	0	0	0	0	3	5	2	0	18	8	6	6	0	20	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	60	34	26	5	3	0	0	0	0	3	5	5	4	0	20	8	6	8	0	22
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	9	5	4	67	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	5	5	5	0	16	
	RNG252	Sindrome dell'intestino corto congenito	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	9	2	7	11	0	0	0	0	1	4	4	1	0	9	9	3	9	5	13	
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	0	4	4	4	17	0	17	17	17	

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

PT (%) PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO

E.R. (%) PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009

NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011

NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016

NOTA 1D LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016

NOTA 1E LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016

8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È/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	PT Archiviai e Validati (PT attivi)
RA0030	Lyme malattia di	1	0 (0)
RB0010	Wilms tumore di	1	0 (0)
RB0020	Retinoblastoma	1	0 (0)
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	0	0 (0)
RB0040	Gardner sindrome di	0	0 (0)
RB0050	Poliposi familiare	16	1 (0)
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	0	0 (0)
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	0	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	214	0 (0)
RBG020	Complesso Carney	0	0 (0)
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	2	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	3	1 (1)
RC0020	Kallmann sindrome di	9	6 (6)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	10	1 (0)
RC0050	Leprecaunismo	0	0 (0)
RC0060	Werner sindrome di	1	0 (0)
RC0070	Deficienza congenita di zinco	0	0 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	52	37 (0)
RC0150	Wilson malattia di	2	3 (0)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	1	1 (1)
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	110	0 (0)
RC0210	Behçet malattia di	70	67 (7)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	40	40 (40)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	5	4 (4)
RC0243	Sindrome TRAPS	5	5 (5)
RC0290	Schnitzler sindrome di	2	1 (1)
RC0310	Sotos sindrome di	0	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	8	0 (0)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	7	0 (0)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	14	9 (9)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	10	10 (1)
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	1	0 (0)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	23	22 (0)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	1	1 (1)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	0	0 (0)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0 (0)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valutate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
	tricarbossilici		
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	0	0 (0)
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	0	0 (0)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	7	4 (0)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0 (0)
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0 (0)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0 (0)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	1	0 (0)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	17	0 (0)
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	0	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	57	14 (13)
RCG140	Mucopolisaccaridosi	1	0 (0)
RCG150	Istiocitosi croniche	6	2 (1)
RCG160	Immunodeficienze primarie	230	84 (60)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	22	23 (23)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	0 (0)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	12	5 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	3 (0)
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0 (0)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	25	4 (4)
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	1	0 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	1	1 (1)
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0 (0)
RDG010	Anemie ereditarie	146	77 (3)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	205	67 (4)
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	2	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	5	1 (1)
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	0	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RDG051	Neutropenie congenite	3	0 (0)
RF0010	Alpers malattia di	1	3 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	18 (3)
RF0040	Rett sindrome di	20	14 (2)
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	0	0 (0)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	3 (0)
RF0061	Dravet sindrome di	2	2 (2)
RF0080	Corea di Huntington	83	79 (28)
RF0081	Atrofia multisistemica	3	0 (0)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	5	2 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	145	108 (27)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valutate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	3	1 (0)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	1	0 (0)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	19	10 (4)
RF0140	West sindrome di	6	10 (0)
RF0150	Narcolessia	0	0 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	28	0 (0)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	33	34 (12)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0 (0)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0 (0)
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	1	0 (0)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	2	0 (0)
RF0201	Coats malattia di	0	0 (0)
RF0210	Eales malattia di	0	0 (0)
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	5	1 (0)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	1	0 (0)
RF0250	Emeralopia congenita	0	0 (0)
RF0270	Cogan sindrome di	5	5 (1)
RF0280	Cheratocono	727	1 (0)
RF0410	Siringomiella-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0 (0)
RFG010	Leucodistrofie	2	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	48	22 (6)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	14	1 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	43	0 (0)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	2	2 (0)
RFG080	Distrofie muscolari	70	12 (3)
RFG090	Distrofie miotoniche	82	7 (1)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	1	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	5	3 (3)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	35	0 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	0	0 (0)
RFG130	Degenerazioni della cornea	3	1 (0)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	50	0 (0)
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0 (0)
RFG160	Distonie primarie	0	0 (0)
RG0010	Endocardite reumatica	48	55 (21)
RG0020	Poliangiote microscopica	12	11 (11)
RG0030	Poliarterite nodosa	17	17 (3)
RG0040	Kawasaki sindrome di	100	4 (1)
RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	31	36 (3)
RG0060	Goodpasture sindrome di	3	3 (3)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	8	9 (4)
RG0080	Arterite a cellule giganti	89	77 (5)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RG0090	Takayasu malattia di	14	9 (0)
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	1	0 (0)
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	0	0 (0)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	13	6 (2)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	15	4 (0)
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0 (0)
RI0030	Gastroenterite eosinofila	8	2 (0)
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	2	2 (1)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	2	0 (0)
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	0	0 (0)
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	0	0 (0)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	5	4 (1)
RJ0030	Cistite interstiziale	2	0 (0)
RJG010	Tubulopatie primitive	9	10 (8)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	0	0 (0)
RL0020	Dermatite erpetiforme	5	0 (0)
RL0030	Pemfigo	46	16 (0)
RL0040	Pemfigoide bolloso	69	17 (0)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	1	0 (0)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	19	4 (0)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	0	0 (0)
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	37	45 (5)
RM0020	Polimiosite	44	46 (0)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	3	3 (3)
RM0030	Connettivite mista	37	46 (1)
RM0050	Fascite diffusa	0	0 (0)
RM0060	Policondrite ricorrente	10	15 (1)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	0	0 (0)
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica	0	0 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	25	27 (27)
RM0121	Sindrome SAPHO	0	0 (0)
RMG010	Connettiviti indifferenziate	401	327 (6)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	35	0 (0)
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	13	11 (2)
RN0030	Agenesia cerebellare	5	1 (0)
RN0040	Joubert sindrome di	5	0 (0)
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	5	5 (0)
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0 (0)
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	0	0 (0)
RN0100	Peters anomalia di	0	0 (0)
RN0110	Aniridia	1	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	3	0 (0)
RN0130	Morning glory anomalia di	1	0 (0)
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	6	0 (0)
RN0170	Atresia del digiuno	0	0 (0)
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	2	0 (0)
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	2	1 (0)
RN0200	Hirschsprung malattia di	1	0 (0)
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	0	0 (0)
RN0210	Atresia biliare	13	2 (0)
RN0220	Caroli malattia di	0	0 (0)
RN0240	Ermafroditismo vero	1	0 (0)
RN0250	Rene con midollare a spugna	1	0 (0)
RN0300	Sindrome da regressione caudale	1	1 (0)
RN0320	Gastroschisi	3	2 (0)
RN0321	Sindrome Prune Belly	0	0 (0)
RN0322	Onfalocele	0	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	334	147 (9)
RN0500	Cutis Laxa	0	0 (0)
RN0510	Incontinentia pigmenti	1	1 (0)
RN0520	Xeroderma pigmentoso	0	0 (0)
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0 (0)
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	1	0 (0)
RN0550	Darier malattia di	13	6 (0)
RN0560	Discheratosi congenita	0	0 (0)
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	2	2 (0)
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	0	0 (0)
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	3	0 (0)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	3	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	13	4 (1)
RN0690	Klinefelter sindrome di	14	3 (0)
RN0710	MELAS sindrome	10	12 (1)
RN0720	MERRF sindrome	5	2 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	45	4 (0)
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	6	0 (0)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	6	0 (0)
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	7	0 (0)
RN0830	Bloom sindrome di	0	0 (0)
RN0850	CHARGE associazione	0	0 (0)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0 (0)
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	0	0 (0)
RN0910	Goldenhar sindrome di	2	0 (0)
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	0 (0)
RN0940	Sindrome Kabuki	0	0 (0)
RN0950	Kartagener sindrome di	6	0 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	14	0 (0)
RN1020	Opitz sindrome di	1	1 (0)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	4	0 (0)
RN1100	Seckel sindrome di	1	0 (0)
RN1170	Sindrome proteus	1	0 (0)
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0 (0)
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	0	0 (0)
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	1	0 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	9	7 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	9	0 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	9	0 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	5	0 (0)
RN1350	Alagille sindrome di	2	1 (0)
RN1360	Alport sindrome di	13	0 (0)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	2	0 (0)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	1	0 (0)
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0 (0)
RN1460	Fraser sindrome di	1	0 (0)
RN1480	Ipomelanosi di Ito	2	1 (0)
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	0 (0)
RN1530	Leopard sindrome	0	0 (0)
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0 (0)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	1 (0)
RN1610	POEMS sindrome	5	1 (0)
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	1	0 (0)
RN1650	Sindrome del nevo displastico	13	0 (0)
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	0	0 (0)
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	8	9 (0)
RN1730	WAGR sindrome di	1	0 (0)
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0 (0)
RNG010	Pseudoermafroditismi	2	1 (0)
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0 (0)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	1	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)	6	1 (1)
RNG050	Condrodistrofie congenite	18	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	10	1 (0)
RNG070	Ittiosi congenite	16	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)	15	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	60	4 (1)
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	0	0 (0)
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0 (0)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	0	0 (0)
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	9	9 (1)
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	0	0 (0)
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	0	0 (0)
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0 (0)
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	0	0 (0)
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0 (0)
RNG200	Amartomatosi multiple	0	0 (0)
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	0	0 (0)
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	1 (1)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	0	0 (0)
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0 (0)
RP0040	Sindrome alcolica fetale	9	1 (0)
RP0070	Fibrosi epatica congenita	1	0 (0)
RQ0010	Gerstmann sindrome di	0	0 (0)
Totale		4.717	1.871 (401)

