



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

IRCCS Ospedale San Raffaele

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 un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio di riferimento per quel gruppo di malattie rare, ha la facoltà di attribuire il codice ad eventuali ulteriori condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo, la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio autorizzato per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. 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 2016, 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

Russo Gianni russo.gianni@hsr.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
Acerno Stefania	3	0 (0)	
Aiello Patrizia Tanina	1	0 (0)	
Aiuti Alessandro	7	4 (0)	
Antonelli Mario	1	0 (0)	§
Baldissera Elena Marina	3	2 (0)	
Battaglia Parodi Maurizio	1	0 (0)	
Bellone Matteo Maria Salvatore	4	3 (1)	
Bozzolo Enrica Paola	143	3 (0)	
Cascavilla Maria Lucia	1	0 (0)	
Ciboddo Gianfranco Renato Michele	18	17 (9)	
Cicalese Maria Pia	8	1 (0)	
Di Candia Stefania	139	41 (0)	
Di Napoli Davide	1	0 (0)	
Fazio Raffaella	27	2 (2)	
Ferrario Laura Virginia	5	0 (0)	
Finazzi Renato Alberto	1	0 (0)	
Fumagalli Francesca	4	3 (0)	
Giglio Fabio	5	4 (4)	§
Lanzi Roberto	1	1 (0)	
Manitto Maria Pia	9	0 (0)	
Marcatti Magda	7	0 (0)	
Marktél Sarah	4	4 (2)	
Meroni Silvia Laura Carla	12	12 (5)	
Mukenge Sylvain	1	0 (0)	§
Oldani Alessandro	3	3 (0)	
Pajno Roberta	7	4 (4)	§
Patricelli Maria Grazia	43	2 (0)	
Pozzobon Gabriella	30	15 (10)	
Previtali Stefano	131	31 (1)	
Riva Nilo	259	290 (55)	
Rovere Querini Patrizia	75	5 (5)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Russo Gianni	399	177 (5)	
Sabbadini Maria Grazia	13	0 (0)	
Scarlato Marina Luigia Romana	145	163 (38)	
Scotti Raffaella Anna Emilia	38	0 (0)	
Tiraboschi Mirta	5	4 (0)	
Vezzoli Giuseppe	3	3 (3)	§
Vigano Silvana	4	0 (0)	
Vigone Maria Cristina	7	6 (2)	
Volonte' Maria Antonietta	3	3 (1)	
Weber Giovanna	58	32 (0)	
Totale	1.629	835 (147)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2017

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	1.725
<hr/>	
<i>di cui</i> annullate ⁽¹⁾	4
modificate ⁽²⁾	5
non validate ⁽³⁾	87
validate ⁽⁴⁾	1.629
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	94,4 %
<hr/>	

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

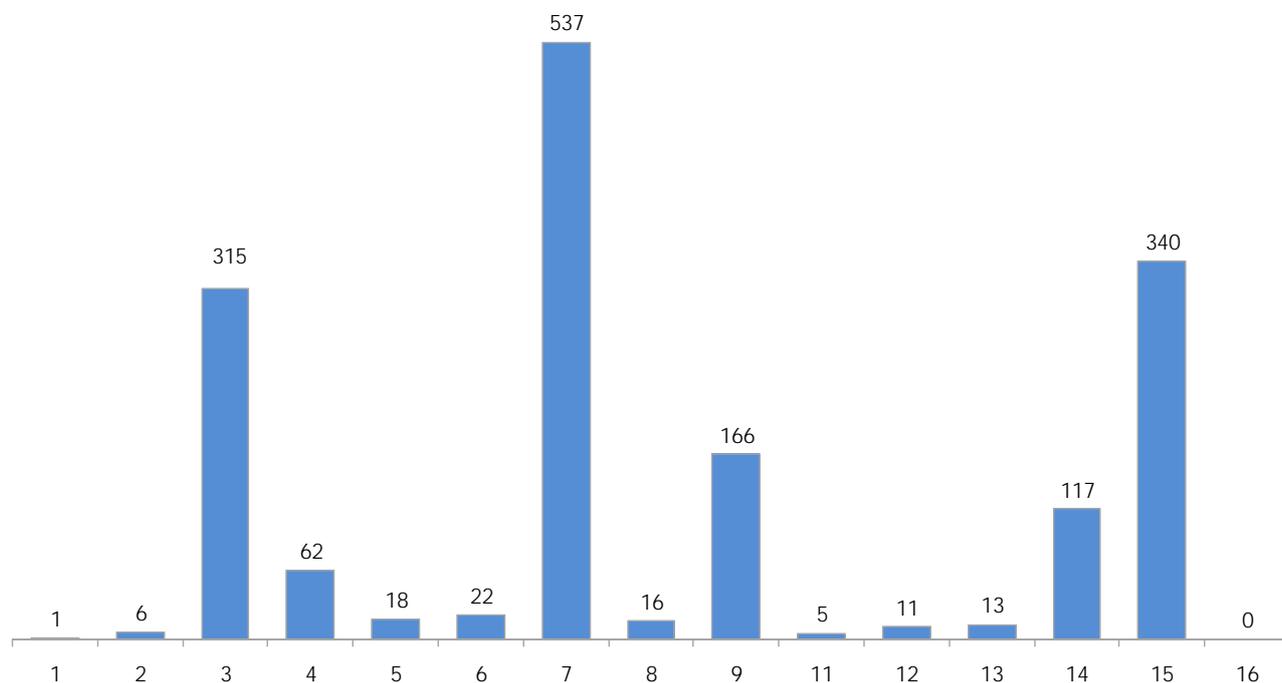
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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 ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0020	Whipple malattia di	1	0	1	0	0	69	0	69	69	69	70	0	70	70	70	74	0	74	74	74
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	5	3	2	0	0	30	21	35	0	54	34	17	35	14	55	34	17	36	14	55
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	62	0	62	62	62	62	0	62	62	62
	RC0010	Deficienza di ACTH	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RC0020	Kallmann sindrome di	6	5	1	100	0	13	6	14	2	20	16	2	15	14	20	18	2	19	14	21
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	168	123	45	58	2	6	2	7	0	10	7	2	8	0	10	10	3	10	2	18
	RC0090	Dercum malattia di	2	2	0	0	0	35	15	35	20	50	48	4	48	44	52	48	4	48	44	52
	RC0110	Crioglobulinemia mista	8	6	2	0	0	58	12	57	39	77	60	12	61	41	79	64	11	65	43	80
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	15	9	6	100	0	1	1	1	0	2	2	1	1	0	4	7	4	7	1	15
	RC0210	Behçet malattia di	10	3	7	20	0	32	6	29	25	42	34	7	34	26	47	37	6	37	27	47
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	4	2	2	25	0	30	10	32	16	42	38	6	38	31	45	39	6	40	32	46
	RCG020	17-alfa-idrossilasi deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	130	81	49	13	8	2	4	0	0	30	3	5	0	0	31	11	9	9	0	36
	RCG020	3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	11	27	9	27	18	36
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	6	5	1	83	0	9	8	7	1	25	11	7	11	1	25	18	8	15	12	35
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	2	1	1	0	0	48	0	48	48	48	54	1	54	53	55	54	1	54	53	55
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	9	5	4	33	22	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	6	5	7	0	14
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	2	2	0	50	0	25	1	25	24	26	32	7	32	25	38	32	7	32	25	39
	RCG080	Esteri del colesterolo malattia da accumulo di	1	0	1	100	0	27	0	27	27	27	45	0	45	45	45	55	0	55	55	55
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	2	2	0	0	0	7	1	7	6	8	29	1	29	28	30	29	1	29	28	30
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	8	5	3	0	25	67	8	70	52	77	69	6	70	59	77	70	6	71	60	78
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	2	0	2	0	50	46	23	46	23	69	47	22	47	25	69	52	18	52	34	70
	RCG160	DiGeorge sindrome di	9	4	5	44	11	1	4	0	0	13	5	7	1	0	21	10	6	8	1	21
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	3	2	1	33	0	29	16	26	12	50	35	18	34	14	57	44	19	57	17	58
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	5	0	80	0	47	17	44	26	75	48	18	44	26	75	59	18	64	35	86
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	1	2	0	33	30	12	25	18	46	31	11	25	21	46	32	11	26	22	48
	RD0040	Neutropenia ciclica	3	2	1	0	0	4	5	1	0	12	5	5	2	1	13	8	6	4	3	16
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	2	1	1	50	0	1	0	1	1	1	3	1	3	2	4	15	1	15	14	16
	RDG010	Glucosio-6-fosfato deidrogenasi deficit di	4	1	3	0	0	1	1	1	0	3	3	4	1	0	9	16	10	16	1	30
	RDG010	Talassemia major	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	38	12	38	26	49

7. (2/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1C	RDG010	Talasemie	2	2	0	100	50	2	1	2	1	3	2	1	2	1	3	31	17	31	14	48
	RDG020	Antitrombina deficit di	2	1	1	0	0	31	2	31	29	33	32	2	32	30	33	36	2	36	34	37
	RDG020	Proteina S deficit di	2	1	1	0	0	47	19	47	28	65	47	19	47	28	65	51	23	51	28	74
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	5	4	89	0	41	23	33	18	80	50	20	47	20	82	54	17	55	28	83
	RF0080	Corea di Huntington	1	1	0	100	0	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39	54	0	54	54	54
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	1	0	1	100	0	43	0	43	43	43	51	0	51	51	51	67	0	67	67	67
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	232	76	156	94	25	62	11	63	27	90	63	11	64	28	91	64	11	64	28	91
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	15	12	3	80	13	56	5	57	42	67	59	6	59	42	70	64	8	64	46	74
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	2	1	1	50	0	24	0	24	24	24	34	2	34	32	35	53	3	53	50	56
	RF0150	Narcolessia	3	3	0	100	33	41	9	44	28	50	43	8	45	32	52	54	15	45	43	75
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	1	0	1	100	0	68	0	68	68	68	72	0	72	72	72	74	0	74	74	74
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	47	29	18	38	4	49	17	49	5	78	50	17	49	8	79	56	15	57	25	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	0	1	100	0	42	0	42	42	42	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	3	1	2	100	0	65	1	65	64	66	65	1	66	64	66	67	1	67	66	69
	RF0270	Cogan sindrome di	3	1	2	0	33	40	12	46	23	52	41	13	46	23	53	45	16	56	23	57
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	4	4	0	75	0	7	6	5	1	18	12	13	6	2	35	20	13	16	8	42
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia di Friedreich	3	2	1	100	0	13	6	13	5	20	22	3	22	18	25	23	1	22	22	25
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	1	1	0	100	0	3	0	3	3	3	37	0	37	37	37	41	0	41	41	41
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	4	1	3	50	25	28	24	20	5	66	47	17	49	24	68	55	11	58	38	68
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	6	1	5	67	0	33	18	35	5	54	49	15	54	22	64	53	19	54	22	79
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	44	23	21	75	25	31	17	32	0	67	45	14	44	2	71	50	15	50	16	84
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	23	0	23	23	23	41	0	41	41	41
	RFG050	SMA tipo 4	5	2	3	80	40	35	16	45	4	46	47	16	52	17	60	51	8	52	40	60
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	50	23	27	6	24	27	17	28	0	77	37	20	37	0	80	39	20	40	4	81
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	3	1	2	67	67	32	16	36	11	50	41	19	40	18	64	42	19	44	18	64
	RFG060	Neuropatia tomaculare	8	1	7	0	0	23	11	23	3	37	29	7	31	17	37	31	7	32	18	40
	RFG070	Miopia central core	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58

7. (3/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG070	Miopatia centronucleare	3	2	1	33	0	10	12	4	0	27	48	8	46	39	58	48	8	46	40	59
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	1	1	0	0	0	9	0	9	9	9	35	0	35	35	35	36	0	36	36	36
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	24	8	16	8	25	26	13	26	2	49	39	11	35	23	60	43	11	43	26	74
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	5	3	2	0	20	31	19	29	9	62	39	15	38	21	63	44	14	49	21	63
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	3	0	3	67	0	11	11	4	3	26	18	17	7	5	41	22	22	8	6	53
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	1	1	0	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	Distrofia muscolare distale	3	2	1	0	0	40	11	44	24	51	46	9	44	36	58	51	8	46	45	63
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine)	29	15	14	0	14	33	15	33	5	70	42	17	40	14	73	44	17	40	17	74
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	17	13	4	6	0	20	14	19	0	49	36	15	41	8	53	42	13	41	13	68
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	4	1	3	25	0	42	10	46	26	51	49	12	49	32	65	50	12	50	32	66
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	2	1	1	50	50	37	7	37	30	44	40	7	40	33	46	40	7	40	33	46
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	2	0	2	50	0	18	12	18	6	29	30	2	30	28	31	30	2	30	28	32
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	3	2	1	67	0	30	19	26	10	55	31	18	26	11	55	36	18	42	11	55
	RFG101	Miastenia gravis	2	0	2	100	0	65	8	65	57	72	66	6	66	60	72	67	7	67	60	73
	RFG110	Distrofia dei coni	3	2	1	0	33	22	15	14	8	43	22	15	16	8	43	27	17	16	14	51
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG110	Retinite pigmentosa	3	0	3	0	0	28	21	20	7	56	36	21	22	21	66	40	19	34	21	66
	RFG110	Retinoschisi	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RFG110	Stargardt malattia di	3	1	2	0	0	21	12	15	9	38	22	12	17	11	38	24	13	19	11	42
	RFG110	Usher sindrome di	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	15	0	15	15	15	17	0	17	17	17
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0	1	0	0	71	0	71	71	71	81	0	81	81	81	81	0	81	81	81
	RG0020	Poliangiote microscopica	12	6	6	8	8	48	15	51	19	65	49	15	52	19	65	51	17	54	19	75
	RG0030	Poliarterite nodosa	3	3	0	0	0	57	22	71	26	75	58	23	72	26	76	60	23	76	27	77
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con pollangite	19	12	7	11	5	49	17	53	18	83	51	17	54	18	83	55	15	57	27	83
	RG0070	Granulomatosi con pollangite	31	18	13	3	10	48	17	49	6	76	49	16	51	10	77	54	15	54	22	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	63	27	36	10	3	73	7	74	55	91	74	7	74	55	91	76	8	77	56	92
	RG0090	Takayasu malattia di	13	6	7	0	15	36	12	38	11	54	38	12	39	20	55	48	10	45	34	68
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	3	3	0	0	0	47	11	47	33	60	47	11	47	33	60	59	11	62	44	70
	RG020	Linfedema idiopatico	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	1	0	1	0	0	19	0	19	19	19	21	0	21	21	21	20	0	20	20	20

7. (4/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	4	1	3	25	25	59	10	56	49	74	59	11	56	49	76	61	10	59	49	76
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	8	2	6	13	0	57	9	56	44	77	57	9	57	44	77	62	8	58	54	77
	RJG010	Acidosi tubulare renale	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	45	0	45	45	45	66	0	66	66	66
	RJG010	Gitelman sindrome di	2	2	0	100	0	4	4	4	0	7	30	21	30	9	50	43	26	43	17	68
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	3	1	2	0	33	51	18	59	27	68	52	18	59	28	70	55	20	64	28	74
	RM0010	Dermatomiosite	13	6	7	23	8	48	16	52	5	79	49	16	52	5	80	54	13	56	23	80
	RM0020	Polimiosite	19	9	10	21	0	51	13	51	23	76	52	14	51	23	77	57	15	59	23	79
	RM0030	Connettivite mista	16	8	8	13	0	41	9	40	27	57	44	11	44	30	72	49	10	49	33	72
	RM0060	Policondrite ricorrente	3	2	1	33	33	47	21	52	19	69	51	17	54	29	70	57	10	54	46	70
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	66	31	35	18	2	42	15	41	12	85	45	15	43	18	85	47	15	47	18	88
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	5	4	1	40	0	24	16	15	8	49	25	16	16	9	50	25	16	16	9	50
	RN0240	Ermafroditismo vero	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	1	1	0	0	23	16	23	7	38	48	4	48	44	52	48	4	48	44	52
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	5	4	1	20	0	25	6	25	19	33	35	12	32	19	56	41	9	41	32	56
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	10	5	5	0	10	33	14	35	10	52	43	8	43	31	56	43	9	43	31	56
	RN0680	Turner sindrome di	76	50	26	79	0	2	7	0	0	59	6	8	5	0	59	12	9	11	0	60
	RN0690	Klinefelter sindrome di	15	6	9	20	0	6	13	0	0	35	8	13	0	0	35	14	12	13	0	37
	RN0710	MELAS sindrome	7	4	3	71	0	26	11	29	6	43	39	14	43	7	57	44	17	43	8	66
	RN0720	MERRF sindrome	2	1	1	100	0	37	3	37	34	40	55	2	55	53	57	62	5	62	57	66
	RN0750	Sclerosi tuberosa	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	17	8	9	0	53	0	0	0	0	0	3	3	2	0	12	6	4	4	2	14
	RN0860	Displasia setto-ottica	7	4	3	86	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	12	5	12	3	21
	RN1010	Noonan sindrome di	14	8	6	36	0	0	0	0	0	0	8	5	9	0	19	15	5	14	2	25
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	6	1	29	14	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	14	5	15	6	22
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	11	0	11	11	11
	RN1290	Wolfram sindrome di	3	2	1	33	0	5	3	5	1	9	14	11	7	6	30	37	4	39	31	40
	RN1300	Angelman sindrome di	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	117	97	20	35	30	0	0	0	0	4	1	2	0	0	12	8	5	7	0	21
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	10	1	10	9	11	13	2	13	11	15
	RN1610	POEMS sindrome	1	0	1	0	0	60	0	60	60	60	67	0	67	67	67	78	0	78	78	78

7. (5/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG010	Pseudoermafroditismi	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	3	6	0	0	17	4	6	1	0	19
	RNG050	Acondroplasia	19	8	11	0	37	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	3	6	0	13	
	RNG060	Displasia fibrosa	1	1	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	38	0	38	38	38
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	5	0	5	5	5	
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	5	4	1	60	0	7	4	6	3	12	8	4	7	3	14	11	5	14	3	17
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	3	0	3	67	0	7	5	9	0	12	8	5	9	1	13	12	3	10	9	16
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	14	9	5	71	0	2	3	1	0	8	5	4	4	0	11	9	4	9	2	16
	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)	4	2	2	25	0	1	1	0	0	3	4	5	2	0	12	14	9	16	0	24
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	3	2	1	0	0	5	4	4	1	11	8	4	10	2	12	10	3	10	7	14
	RNG262	Disgenesia gonadica	1	0	1	100	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	14	0	14	14	14	
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	6	4	2	50	17	3	7	0	0	18	7	8	3	0	18	14	10	11	0	31

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

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 Archiviati e Validati (PT attivi)
RA0020	Whipple malattia di	1	0 (0)
RA0030	Lyme malattia di	0	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	6	0 (0)
RBG020	Complesso Carney	0	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	1	0 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	6	6 (0)
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	0	0 (0)
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	1	1 (1)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	168	99 (6)
RC0050	Leprecaunismo	0	0 (0)
RC0080	Lipodistrofia totale	0	0 (0)
RC0090	Dercum malattia di	2	0 (0)
RC0100	Farber malattia di	0	0 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	8	0 (0)
RC0160	Ipofosfatasia	0	0 (0)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	15	16 (0)
RC0210	Behçet malattia di	10	2 (1)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	4	1 (1)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	0	0 (0)
RC0243	Sindrome TRAPS	0	0 (0)
RC0280	Refetoff sindrome di	0	0 (0)
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0 (0)
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di	0	0 (0)
RC0310	Sotos sindrome di	0	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	0	0 (0)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	133	18 (4)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	6	5 (0)
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	0	0 (0)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	2	0 (0)
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	9	3 (3)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	0	0 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	2	1 (0)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0 (0)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0 (0)
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)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	3	2 (1)
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)
RCG084	Malattie perossisomiali	0	0 (0)
RCG090	Mucopolipidosi	0	0 (0)
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0 (0)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	0	0 (0)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	0	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	8	0 (0)
RCG150	Istiocitosi croniche	2	0 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	12	5 (0)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	0	0 (0)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	0	0 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	4 (4)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	0 (0)
RD0040	Neutropenia ciclica	3	0 (0)
RDG010	Anemie ereditarie	10	5 (2)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	4	0 (0)
RF0010	Alpers malattia di	0	0 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	20 (4)
RF0030	Leigh malattia di	0	0 (0)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	0	0 (0)
RF0080	Corea di Huntington	1	1 (1)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	1	1 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	232	263 (54)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	15	19 (2)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	2	1 (1)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	0	0 (0)
RF0140	West sindrome di	0	0 (0)
RF0150	Narcolessia	3	3 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	1	1 (0)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	47	23 (2)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	1 (1)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0 (0)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	3	4 (0)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	0	0 (0)
RF0210	Eales malattia di	0	0 (0)
RF0220	Behr sindrome di	0	0 (0)
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	0	0 (0)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0250	Emeralopia congenita	0	0 (0)
RF0260	Oguchi sindrome di	0	0 (0)
RF0270	Cogan sindrome di	3	0 (0)
RF0290	Congiuntivite lignea	0	0 (0)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0 (0)
RF0320	Coroidite multifocale	0	0 (0)
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0 (0)
RF0400	Pendred sindrome di	0	0 (0)
RF0410	Siringomiella-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0 (0)
RF0411	Sindrome della persona rigida	0	0 (0)
RFG010	Leucodistrofie	5	5 (0)
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	0	0 (0)
RFG030	Gangliosidosi	0	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	59	84 (22)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	7	4 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	61	5 (1)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	5	1 (0)
RFG080	Distrofie muscolari	65	5 (1)
RFG090	Distrofie miotoniche	25	8 (1)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	4 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	2	2 (2)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	12	0 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0 (0)
RFG160	Distonie primarie	0	0 (0)
RG0010	Endocardite reumatica	0	0 (0)
RG0020	Poliangiote microscopica	12	1 (0)
RG0030	Poliarterite nodosa	3	0 (0)
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	19	2 (2)
RG0060	Goodpasture sindrome di	0	0 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	31	1 (0)
RG0080	Arterite a cellule giganti	63	6 (2)
RG0090	Takayasu malattia di	13	0 (0)
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	0	0 (0)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	3	0 (0)
RGG020	Linfedemi primari cronici	1	0 (0)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	1	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	4	1 (1)
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	0	0 (0)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	8	1 (0)
RJG010	Tubulopatie primitive	3	3 (3)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	0	0 (0)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	3	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	0	0 (0)
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	13	3 (2)
RM0020	Polimiosite	19	10 (2)
RM0030	Connettivite mista	16	2 (0)
RM0040	Fascite eosinofila	0	0 (0)
RM0060	Policondrite ricorrente	3	1 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	0	0 (0)
RMG010	Connettiviti indifferenziate	66	12 (5)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	5	2 (1)
RN0240	Ermafroditismo vero	1	1 (0)
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	5	1 (0)
RN0630	Pseudoxantoma elastico	10	0 (0)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	0	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	76	60 (0)
RN0690	Klinefelter sindrome di	15	4 (0)
RN0710	MELAS sindrome	7	15 (1)
RN0720	MERRF sindrome	2	7 (1)
RN0730	SHORT sindrome	0	0 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	1	0 (0)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	0	0 (0)
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	0	0 (0)
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	17	0 (0)
RN0860	Displasia setto-ottica	7	6 (4)
RN1010	Noonan sindrome di	14	5 (5)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	2 (1)
RN1100	Seckel sindrome di	1	1 (0)
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	1	0 (0)
RN1290	Wolfram sindrome di	3	1 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	1	1 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	117	41 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	0	0 (0)
RN1370	Alstrom sindrome di	0	0 (0)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	0	0 (0)
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0 (0)
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0 (0)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	1 (0)
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0 (0)
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	0	0 (0)
RN1460	Fraser sindrome di	0	0 (0)
RN1610	POEMS sindrome	1	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0 (0)
RNG010	Pseudoermafroditismi	7	1 (1)
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	0	0 (0)
RNG050	Condrodistrofie congenite	19	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	25	15 (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)	4	1 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	3	0 (0)
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)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	0	0 (0)
RNG200	Amartomatosi multiple	0	0 (0)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	7	4 (1)
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)
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0 (0)
RP0030	Sindrome fetale da idantoina	0	0 (0)
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0 (0)
RP0060	Kernittero	0	0 (0)
Totale		1.629	835 (147)

