

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2018

IRCCS Ospedale San Raffaele

A cura del:

Centro di Coordinamento

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. Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Presidi, reso attivo nell'applicativo RMR e pubblicato sul portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it) e sul sito web della Rete regionale <http://malattierare.marionegri.it/>.

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2018 sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 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 2018.

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 2018.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Acerno Stefania	9	0 (0)	
Aiuti Alessandro	7	4 (0)	
Antonelli Mario	5	0 (0)	
Baldissera Elena Marina	27	25 (23)	
Barzaghi Federica	14	2 (2)	§
Battaglia Parodi Maurizio	1	0 (0)	
Bellone Matteo Maria Salvatore	5	3 (2)	
Boffini Nicola	1	1 (1)	§
Bozzolo Enrica Paola	139	21 (20)	
Campochiaro Corrado	3	3 (3)	§
Cascavilla Maria Lucia	1	0 (0)	
Ciboddo Gianfranco Renato Michele	20	20 (11)	
Cicalese Maria Pia	5	1 (0)	
Dagna Lorenzo	29	30 (30)	§
De Luca Giacomo	48	51 (51)	§
Della Torre Emanuel	3	3 (3)	§
Di Candia Stefania	139	41 (0)	
Di Napoli Davide	1	0 (0)	
Fazio Raffaella	35	12 (9)	
Ferrario Laura Virginia	5	0 (0)	
Finazzi Renato Alberto	1	0 (0)	
Franchini Stefano	1	1 (1)	§
Fumagalli Francesca	7	3 (0)	
Giglio Fabio	5	4 (0)	
Lanzi Roberto	1	1 (0)	
Manitto Maria Pia	11	0 (0)	
Marcatti Magda	13	2 (2)	
Marktel Sarah	4	4 (0)	
Meroni Silvia Laura Carla	24	23 (11)	
Modorati Giulio Maria	1	0 (0)	§
Mukenge Sylvain	10	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Oldani Alessandro	3	3 (0)	
Pajno Roberta	14	14 (10)	
Paloschi Vera	1	1 (1)	§
Patricelli Maria Grazia	55	3 (1)	
Pozzobon Gabriella	42	28 (10)	
Previtali Stefano	149	57 (19)	
Riva Nilo	289	344 (35)	
Rovere Querini Patrizia	75	29 (24)	
Russo Gianni	415	216 (32)	
Sabbadini Maria Grazia	10	0 (0)	
Scarlato Marina Luigia Romana	169	240 (52)	
Scotti Raffaella Anna Emilia	28	0 (0)	
Tiraboschi Mirta	5	4 (0)	
Vezzoli Giuseppe	16	18 (14)	
Vigano Silvana	4	0 (0)	
Vigone Maria Cristina	13	10 (4)	
Volonte' Maria Antonietta	15	14 (11)	
Weber Giovanna	60	34 (2)	
Totale	1.938	1.270 (384)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2018

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 2.152

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	5
	modificate ⁽²⁾	8
	non validate ⁽³⁾	201
	validate ⁽⁴⁾	1.938

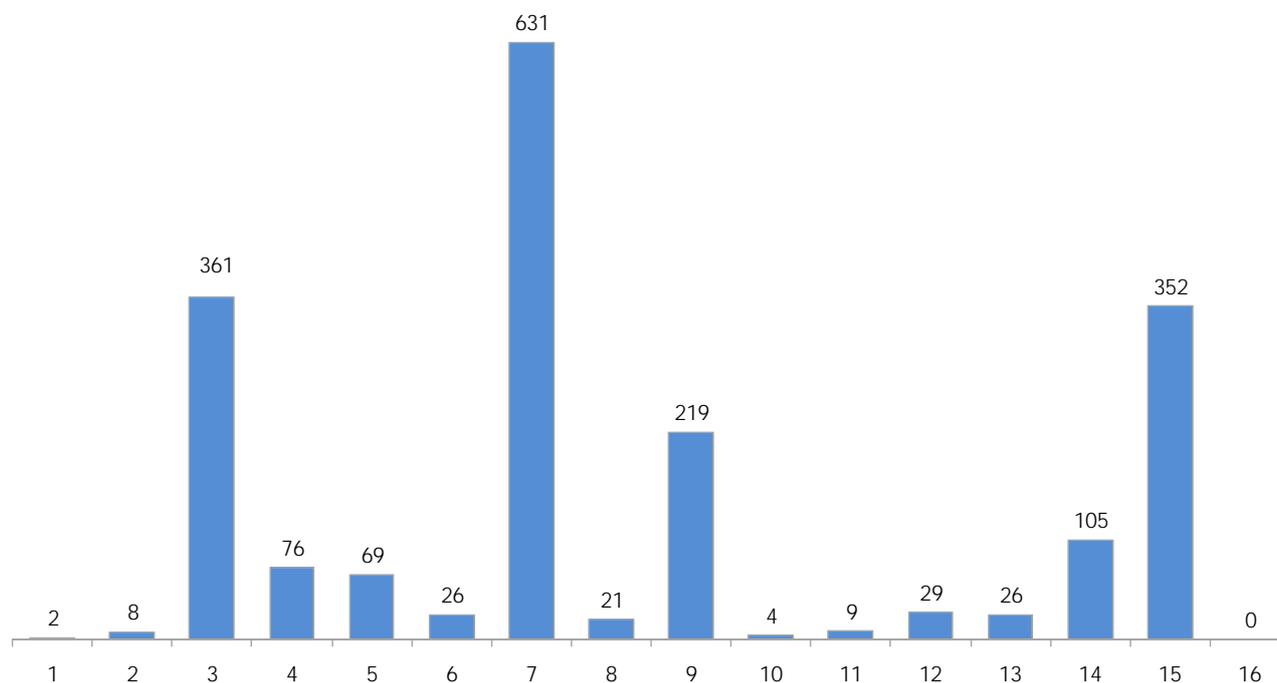
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

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

(3) schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento (sono comprese le schede di diagnosi con patologia non più censita dal DPCM del 12 gennaio 2017: Waldman malattia di, Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di, Kawasaki sindrome di, Sprue Celliaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)

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

5. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA MR



- 1 *Malattie infettive e parassitarie*
- 2 *Tumori*
- 3 *Malattie delle ghiandole endocrine*
- 4 *Malattie del metabolismo*
- 5 *Malattie del sistema immunitario*
- 6 *Malattie del sangue e degli organi ematopoietici*
- 7 *Malattie del sistema nervoso centrale e periferico*
- 8 *Malattie dell'apparato visivo*
- 9 *Malattie del sistema circolatorio*
- 10 *Malattie dell'apparato respiratorio*
- 11 *Malattie dell'apparato digerente*
- 12 *Malattie dell'apparato genito-urinario*
- 13 *Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo*
- 14 *Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*
- 15 *Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche*
- 16 *Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

6. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI



N.B. Alcune schede di diagnosi possono non essere più attive/valide a seguito di cancellazioni/rettifiche.

7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMaR (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/6)

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	1	0	0	0	69	0	69	69	69	70	0	70	70	70	74	0	74	74	74
	RA0030	Lyme malattia di	1	1	0	100	0	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55	56	0	56	56	56
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	6	3	3	0	0	27	21	24	0	54	30	19	25	8	55	30	18	26	10	55
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	2	2	0	0	0	44	15	44	29	59	62	1	62	61	62	62	1	62	61	62
	RC0010	Deficienza di ACTH	4	2	2	75	0	6	7	3	0	17	6	7	3	0	17	9	7	9	0	17
	RC0020	Kallmann sindrome di	9	7	2	89	0	12	6	13	1	20	13	5	14	1	20	15	6	17	1	21
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	6	6	0	100	17	4	5	2	0	11	6	5	4	1	15	9	5	11	1	15
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	7	6	1	86	14	10	7	13	0	17	10	7	13	0	17	11	7	14	0	17
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	187	13	174	64	2	7	2	7	0	10	7	2	8	0	10	10	3	10	2	18
	RC0090	Dercum malattia di	6	2	4	0	33	43	12	45	20	57	53	5	54	44	58	53	5	54	44	58
	RC0110	Crioglobulinemia mista	9	2	7	11	0	58	12	59	39	77	61	11	64	41	79	64	10	64	43	80
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	16	7	9	100	0	1	1	1	0	2	2	1	1	0	4	8	5	7	1	20
	RC0210	Behçet malattia di	17	9	8	53	0	32	8	32	13	46	36	8	36	22	50	38	8	39	22	51
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	12	0	12	58	0	38	17	35	16	71	43	14	40	24	72	46	15	46	24	72
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	1	0	1	100	0	18	0	18	18	18	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RCG020	17-alfa-idrossilasi deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	137	54	83	20	7	2	4	0	0	30	3	4	0	0	31	10	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	7	4	3	86	0	10	8	9	1	25	12	7	12	1	25	18	7	16	12	35
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	2	0	2	0	0	48	0	48	48	48	54	1	54	53	55	54	1	54	53	55
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	12	7	5	50	17	0	1	0	0	2	0	1	0	0	3	6	6	7	0	16
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	1	1	0	100	0	27	0	27	27	27	45	0	45	45	45	59	0	59	59	59
	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
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	1	0	1	100	0	42	0	42	42	42	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	2	1	1	0	0	7	1	7	6	8	29	1	29	28	30	29	1	29	28	30
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	13	9	4	15	23	66	9	70	50	79	68	8	70	50	79	69	8	70	54	79
	RCG150	Erdheim Chester malattia di	5	5	0	100	20	56	16	65	36	72	59	14	66	41	72	60	15	65	41	76
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	2	1	1	0	50	46	23	46	23	69	47	22	47	25	69	52	18	52	34	70
	RCG160	Agammaglobulinemia	2	2	0	100	0	1	1	1	0	2	5	3	5	2	7	18	3	18	15	21
	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 combinata grave	2	0	2	0	0	3	2	3	1	5	5	3	5	2	7	6	2	6	4	7

7. (2/6)

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
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	10	5	5	60	10	24	20	15	1	61	36	21	32	5	74	45	22	56	7	74
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14
	RCG160	Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	5	5	5	0	9	16	1	16	15	16
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	1	0	1	100	0	11	0	11	11	11	0	11	11	11	11	43	0	43	43	43
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	13	7	6	100	31	35	11	37	18	61	37	11	37	18	61	39	11	38	20	61
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	9	7	2	89	11	53	15	55	27	74	54	16	56	27	76	55	16	56	27	78
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	1	0	1	0	0	15	0	15	15	15	0	15	15	15	15	15	0	15	15	15
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	0	1	100	0	59	0	59	59	59	0	59	59	59	59	59	0	59	59	59
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	3	2	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	4	4	0	25	0	3	5	1	0	12	4	5	2	0	13	13	10	10	3	28
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	1	5	4	6
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	2	0	2	50	0	1	0	1	1	1	3	1	3	2	4	15	1	15	14	16
	RDG010	Talassemia major	2	0	2	100	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	38	12	38	26	49
1C	RDG010	Talassemie	2	0	2	100	50	2	1	2	1	3	2	1	2	1	3	31	17	31	14	48
	RDG020	Antitrombina deficit di	2	0	2	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
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	3	2	1	0	0	5	7	0	0	15	6	7	2	0	15	20	9	24	7	29
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	4	5	100	0	41	23	33	18	80	50	20	47	20	82	54	17	55	28	83
	RF0080	Corea di Huntington	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39	54	0	54	54	54
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	1	1	0	100	0	43	0	43	43	43	51	0	51	51	51	67	0	67	67	67
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	262	145	117	96	23	62	11	63	27	90	63	11	64	28	91	64	11	65	28	91
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	15	8	7	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	2	1	100	33	41	9	44	28	50	43	8	45	32	52	54	15	45	43	75
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	11	3	8	91	0	69	6	71	59	78	72	6	74	60	81	73	6	74	60	81
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	54	33	21	48	4	49	18	49	5	79	50	18	49	8	79	55	16	57	23	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	2	1	100	0	39	3	41	35	42	42	4	44	36	45	44	1	44	43	46
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	2	2	100	0	61	7	65	49	66	63	4	65	56	66	65	4	67	59	69
	RF0270	Cogan sindrome di	5	2	3	40	20	34	13	30	17	52	34	14	30	17	53	38	16	35	17	57

7. (3/6)

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
	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
	RF0320	Coroidite multifocale	1	0	1	0	0	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12	19	0	19	19	19
	RF0411	Sindrome della persona rigida	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	40	0	40	40	40	53	0	53	53	53
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	7	2	5	43	14	13	14	6	0	41	16	16	7	0	42	22	13	17	8	42
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)	1	1	0	100	0	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG040	Atassia congenita	2	2	0	0	0	2	1	2	1	2	17	1	17	16	18	17	1	17	16	18
	RFG040	Atassia di Friedreich	3	1	2	100	0	13	6	13	5	20	22	3	22	18	25	23	1	22	22	25
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	3	2	1	100	0	4	1	4	3	6	24	10	22	14	37	30	8	26	24	41
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	5	3	2	60	20	30	22	30	5	66	47	15	48	24	68	54	10	56	38	68
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	9	4	5	78	0	35	16	39	5	54	50	14	53	22	68	53	17	55	22	79
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)	1	1	0	100	0	6	0	6	6	6	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	47	30	17	81	26	30	17	32	0	67	44	14	44	2	71	50	14	49	16	84
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	1	0	1	100	0	33	0	33	33	33	45	0	45	45	45	52	0	52	52	52
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	1	1	0	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	1	0	100	0	21	0	21	21	21	23	0	23	23	23	41	0	41	41	41
	RFG050	SMA tipo 4	5	4	1	80	40	35	16	45	4	46	47	16	52	17	60	51	8	52	40	60
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	57	34	23	7	25	27	17	27	0	77	36	20	37	0	80	38	20	40	4	81
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	3	2	1	67	67	32	16	36	11	50	41	19	40	18	64	42	19	44	18	64
	RFG060	Neuropatia tomaculare	8	4	4	0	0	23	11	23	3	37	29	7	31	17	37	31	7	32	18	40
	RFG070	Miopatia central core	1	0	1	0	0	50	0	50	50	50	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58
	RFG070	Miopatia centronucleare	3	3	0	33	0	10	12	4	0	27	48	8	46	39	58	48	8	46	40	59
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari	1	0	1	100	0	9	0	9	9	9	35	0	35	35	35	36	0	36	36	36
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	28	13	15	11	25	27	15	28	1	54	39	13	36	3	65	43	14	43	4	74
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	6	5	1	0	17	27	20	23	4	62	34	19	32	5	63	38	19	44	7	63
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	3	2	1	67	0	11	11	4	3	26	18	17	7	5	41	22	22	8	6	53
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	1	0	1	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	Distrofia muscolare distale	3	3	0	0	0	40	11	44	24	51	46	9	44	36	58	51	8	46	45	63
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	35	22	13	3	14	34	14	33	5	70	42	16	44	14	73	45	17	44	17	74
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	19	9	10	16	0	21	16	19	0	56	37	15	41	8	60	43	14	41	13	68

7. (4/6)

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
	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	5	2	3	100	0	52	22	57	16	77	53	22	60	16	77	62	11	60	49	77
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	2	1	1	100	0	2	1	2	1	2	42	8	42	34	50	42	8	42	34	50
	RFG110	Distrofia dei coni	4	1	3	0	25	18	15	11	5	43	20	14	15	8	43	26	15	20	14	51
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	1	0	1	0	0	32	0	32	32	32	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	20	0	20	20	20
	RFG110	Retinite pigmentosa	3	2	1	0	0	28	21	20	7	56	36	21	22	21	66	40	19	34	21	66
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	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	14	6	8	21	7	50	15	55	19	70	51	15	57	19	71	54	17	59	19	75
	RG0030	Poliarterite nodosa	4	2	2	25	0	47	27	49	15	75	52	22	53	26	76	53	23	55	27	77
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con pollangite	25	17	8	32	8	49	15	52	18	83	51	15	53	18	83	54	14	54	27	83
	RG0070	Granulomatosi con pollangite	35	16	19	14	11	47	16	47	6	76	49	15	51	10	77	53	15	52	22	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	81	17	64	31	4	73	8	74	54	91	73	8	74	54	91	75	8	76	54	92
	RG0090	Takayasu malattia di	17	2	15	24	12	34	15	35	5	56	38	12	39	17	56	46	11	42	23	68
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	3	0	3	0	0	47	11	47	33	60	47	11	47	33	60	59	11	62	44	70
	RG020	Linfedema ereditario di tipo 1	4	2	2	0	25	19	12	15	9	39	48	28	49	9	85	49	26	49	13	85
	RG020	Linfedema idiopatico	7	2	5	0	0	37	24	41	0	76	43	20	41	12	76	46	19	44	13	76
	RH0011	Sarcoidosi	4	1	3	75	25	49	6	49	43	56	51	8	51	43	59	55	7	55	46	64
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	5	3	2	0	0	53	23	60	19	80	55	23	61	21	80	54	23	61	20	80
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	4	3	1	25	25	59	10	56	49	74	59	11	56	49	76	61	10	59	49	76
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	14	9	5	43	0	58	7	58	44	77	59	8	58	44	77	62	7	61	54	77
	RJG010	Acidosi tubulare renale	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	45	0	45	45	45	66	0	66	66	66
	RJG010	Bartter sindrome di	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23	37	0	37	37	37
	RJG010	Dent sindrome di	1	0	1	100	0	42	0	42	42	42	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47
	RJG010	Gitelman sindrome di	7	3	4	100	0	14	16	7	0	42	27	25	19	0	73	40	24	45	7	75

7. (5/6)

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
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	3	2	1	100	0	60	14	64	42	75	61	13	64	43	75	62	14	68	42	75
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	12	4	8	67	33	62	17	63	27	87	64	17	66	28	88	65	18	67	28	88
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	2	0	2	100	50	50	5	50	45	55	51	6	51	45	56	57	11	57	46	68
	RM0010	Dermatomiosite	18	6	12	56	11	50	15	52	5	79	51	15	53	5	80	54	13	56	23	80
	RM0020	Polimiosite	24	12	12	38	4	53	13	55	23	76	54	14	56	23	77	59	14	61	23	79
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	0	1	100	0	73	0	73	73	73	76	0	76	76	76	77	0	77	77	77
	RM0030	Connettivite mista	20	1	19	30	0	40	9	37	27	57	45	12	44	30	72	50	11	51	33	72
	RM0060	Policondrite ricorrente	4	2	2	50	25	44	19	43	19	69	48	16	46	29	70	54	10	50	46	70
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	1	0	1	0	100	76	0	76	76	76	82	0	82	82	82	83	0	83	83	83
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	37	1	36	100	8	48	14	45	19	74	53	15	50	21	80	57	15	59	21	81
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	12	7	5	25	8	18	13	14	1	49	20	13	17	1	50	22	16	17	1	51
	RN0240	Ermafroditismo vero	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0	2	0	0	23	16	23	7	38	48	4	48	44	52	48	4	48	44	52
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	7	0	7	14	0	22	7	19	11	33	29	14	32	12	56	33	14	32	12	56
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	12	5	7	0	25	30	15	29	9	52	43	7	43	31	56	43	8	43	31	56
	RN0680	Turner sindrome di	81	1	80	80	0	2	7	0	0	59	6	8	5	0	59	12	9	11	0	60
	RN0710	MELAS sindrome	7	4	3	86	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	18	10	8	0	50	0	0	0	0	0	3	3	2	0	12	6	4	4	2	14
	RN0860	Displasia setto-ottica	9	7	2	89	11	0	0	0	0	1	1	1	0	0	3	9	6	10	0	21
	RN1010	Noonan sindrome di	14	9	5	36	0	0	0	0	0	0	8	5	9	0	19	15	5	14	2	25
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	7	0	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	1	2	33	0	5	3	5	1	9	14	11	7	6	30	37	4	39	31	40
	RN1300	Angelman sindrome di	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	120	63	57	38	29	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	3	3	0	0	33	56	7	60	46	63	60	8	64	48	67	64	12	64	49	78

7. (6/6)

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	8	6	2	25	0	2	4	0	0	13	4	7	0	0	17	5	7	2	0	19
	RNG050	Acondroplasia	20	8	12	0	35	1	3	0	0	14	1	3	0	0	14	7	4	7	0	14
	RNG060	Displasia fibrosa	1	0	1	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	38	0	38	38	38
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	5	0	5	5	5	5
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	5	2	3	60	0	7	4	6	3	12	8	4	7	3	14	11	5	14	3	17
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	3	2	1	67	0	7	5	9	0	12	8	5	9	1	13	12	3	10	9	16
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	15	9	6	67	0	4	9	1	0	35	7	9	4	0	36	11	8	10	2	36
	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)	5	3	2	20	0	2	2	0	0	6	4	5	3	0	12	13	8	13	0	24
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	3	2	1	0	0	5	4	4	1	11	8	4	10	2	12	10	3	10	7	14
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
	RNG262	Disgenesia gonadica	3	0	3	100	0	9	6	11	0	15	11	4	11	7	16	14	1	14	13	16
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	6	1	5	50	17	3	7	0	0	18	7	8	3	0	18	14	10	11	0	31
	Totale Schede di Diagnosi		1938																			

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 Archiviati e Validati (PT attivi)
RA0020	Whipple malattia di	1	0 (0)
RA0030	Lyme malattia di	1	1 (1)
RBG010	Neurofibromatosi	8	0 (0)
RBG020	Complesso Carney	0	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	4	3 (3)
RC0020	Kallmann sindrome di	9	8 (2)
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	6	8 (8)
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	7	7 (6)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	187	125 (20)
RC0050	Leprecaunismo	0	0 (0)
RC0080	Lipodistrofia totale	0	0 (0)
RC0090	Dercum malattia di	6	0 (0)
RC0100	Farber malattia di	0	0 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	9	1 (1)
RC0160	Ipofosfatasia	0	0 (0)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	16	17 (1)
RC0210	Behçet malattia di	17	9 (7)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	12	7 (6)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	1	1 (1)
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	140	28 (9)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	7	6 (1)
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	12	6 (3)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	0	0 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	3	8 (3)
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	1	1 (1)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	2	0 (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)
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)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	0	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	13	2 (2)
RCG150	Istiocitosi croniche	7	5 (5)
RCG160	Immunodeficienze primarie	26	16 (11)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	23	23 (23)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	1	0 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	1 (1)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	4 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	0 (0)
RD0040	Neutropenia ciclica	4	1 (1)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	3	0 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0 (0)
RD0081	Mastocitosi sistemica	0	0 (0)
RDG010	Anemie ereditarie	6	5 (0)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	4	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	0	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RDG051	Neutropenie congenite	3	0 (0)
RF0010	Alpers malattia di	0	0 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	31 (7)
RF0080	Corea di Huntington	1	1 (0)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	1	1 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	262	313 (35)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	15	21 (0)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	2	1 (0)
RF0150	Narcolessia	3	3 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	11	10 (9)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	54	37 (9)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	4 (3)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0 (0)
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0 (0)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	12 (3)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0210	Eales malattia di	0	0 (0)
RF0220	Behr sindrome di	0	0 (0)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0 (0)
RF0250	Emeralopia congenita	0	0 (0)
RF0260	Oguchi sindrome di	0	0 (0)
RF0270	Cogan sindrome di	5	2 (2)
RF0290	Congiuntivite lignea	0	0 (0)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0 (0)
RF0320	Coroidite multifocale	1	0 (0)
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0 (0)
RF0400	Pendred sindrome di	0	0 (0)
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0 (0)
RF0411	Sindrome della persona rigida	1	1 (1)
RFG010	Leucodistrofie	8	5 (0)
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	0	0 (0)
RFG030	Gangliosidosi	0	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	72	126 (29)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	7	7 (1)
RFG060	Neuropatie ereditarie	68	10 (2)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	5	3 (2)
RFG080	Distrofie muscolari	76	8 (3)
RFG090	Distrofie miotoniche	27	11 (3)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	4 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	7	9 (7)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	14	0 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0 (0)
RFG160	Distonie primarie	0	0 (0)
RG0020	Poliangiote microscopica	14	3 (2)
RG0030	Poliarterite nodosa	4	1 (1)
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	25	9 (7)
RG0060	Goodpasture sindrome di	0	0 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	35	5 (4)
RG0080	Arterite a cellule giganti	81	25 (19)
RG0090	Takayasu malattia di	17	4 (4)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0 (0)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	3	0 (0)
RGG020	Linfedemi primari cronici	11	0 (0)
RH0011	Sarcoidosi	4	3 (3)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0 (0)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	5	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	4	1 (0)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	14	6 (5)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RJG010	Tubulopatie primitive	11	13 (9)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	4	4 (4)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	12	9 (9)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	2	2 (2)
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	18	11 (8)
RM0020	Polimiosite	24	16 (6)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	1 (1)
RM0030	Connettivite mista	20	7 (5)
RM0040	Fascite eosinofila	0	0 (0)
RM0060	Policondrite ricorrente	4	2 (1)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	1	0 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	37	40 (40)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	12	4 (2)
RN0240	Ermafroditismo vero	1	1 (0)
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	7	1 (0)
RN0630	Pseudoxantoma elastico	12	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	81	65 (4)
RN0710	MELAS sindrome	7	22 (3)
RN0720	MERRF sindrome	2	8 (1)
RN0730	SHORT sindrome	0	0 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	1	0 (0)
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	0	0 (0)
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	18	0 (0)
RN0860	Displasia setto-ottica	9	10 (1)
RN1010	Noonan sindrome di	14	5 (0)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	2 (0)
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	120	48 (7)
RN1320	Marfan sindrome di	0	0 (0)
RN1370	Alstrom 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	3	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	8	2 (1)
RNG050	Condrodistrofie congenite	20	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	26	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)	5	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)
RNG200	Amartomatosi multiple	1	0 (0)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	9	7 (3)
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		1.938	1.270 (384)

