

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2019

Ospedale Niguarda di Milano

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; 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 2019, 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;
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 e 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 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.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. 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 2019.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

De Juli Emanuela emanuela.dejuli@ospedaleniguarda.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 2019.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Argento Salvatore Giovanni	10	2 (0)	
Belloli Laura	2	2 (2)	§
Bergamoni Stefania	16	2 (0)	
Brambilla Di Civesio Carlo Maria	5	0 (0)	
Bruschi Eleonora	22	25 (0)	
Cafro Annamaria	4	0 (0)	
Caimi Teresa Maria	92	29 (8)	
Calabresi Laura	3	0 (0)	
Cantoni Silvia	15	7 (7)	
Carioni Emanuela Isabella	10	1 (0)	
Causarano Ignazio Renzo	15	11 (0)	
Cavallari Ugo Antonio	35	0 (0)	
Chianura Leonardo Gerolamo	80	50 (34)	
Chiericozzi Michele	2	1 (1)	§
Colombo Fulvio Vittorio	1	0 (0)	
Colussi Giacomo	66	156 (15)	
Costi Ilaria Rosa Barbara	3	3 (0)	
Dalino Ciaramella Paolo	5	3 (2)	
De Ferrari Maria Elisabetta	253	967 (164)	
De Juli Emanuela	91	10 (1)	
Del Longo Alessandra	368	10 (7)	
Di Giacomo Roberta	1	6 (0)	
Disoteo Olga Eugenia	1	1 (1)	§
Epis Oscar Massimiliano	2	0 (0)	
Fedeli Fausto	10	0 (0)	
Filippini Davide Antonio	138	183 (3)	
Forti Edoardo	9	2 (0)	
Fraioli Patrizia	115	55 (31)	
Fusco Anna Maria	1	0 (0)	
Grossrubatscher Erika Maria	28	20 (12)	
Innocenti Alessandro	11	12 (7)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Jann Stefano	175	211 (0)	
La Camera Alessandro Consolato Maria	2	0 (0)	
Lanata Marco Francesco	1	0 (0)	
Lanzani Francesca	6	19 (12)	
Loli Paola	56	28 (3)	
Magni Elena	13	7 (0)	
Manfredini Emanuela	58	4 (0)	
Menegotto Alberto	1	1 (0)	
Minetti Enrico Eugenio	1	0 (0)	
Mirone Corrado Mario	2	2 (2)	§
Mombelli Giuliana Germana	15	7 (0)	
Montemurro Lidia	45	35 (18)	
Montoli Alberto	18	16 (2)	
Mostarda Giovanni	20	36 (10)	
Muscara' Marina	42	16 (0)	
Nobili Lino	43	67 (0)	
Piccolo Immacolata	3	5 (0)	
Pilon Sofia Caterina	1	0 (0)	
Proserpio Paola	10	37 (23)	
Ravera Federica	40	48 (6)	
Rolo Joyce Angela Al	7	14 (4)	
Schioppa Francesca	60	9 (1)	
Schroeder Jan Walter Volk	25	5 (0)	
Talamonti Giuseppe	10	0 (0)	
Tomaselli Vincenzo	7	0 (0)	
Tosi Raffaella	1	0 (0)	
Trevisan Giusto	6	0 (0)	
Ughi Nicola	6	5 (5)	§
Vaccari Roberto	13	0 (0)	
Verde Giuseppe Giorgi	1	0 (0)	
Verdesca Simona	0	1 (1)	§
Vignati Gabriele Maria	1	0 (0)	
Vinci Maria	67	38 (3)	
Ziglio Giorgio Gastone	30	22 (5)	
Totale	2.200	2.191 (390)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2019

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 2.738

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	2
	modificate ⁽²⁾	44
	non validate ⁽³⁾	492
	validate ⁽⁴⁾	2.200

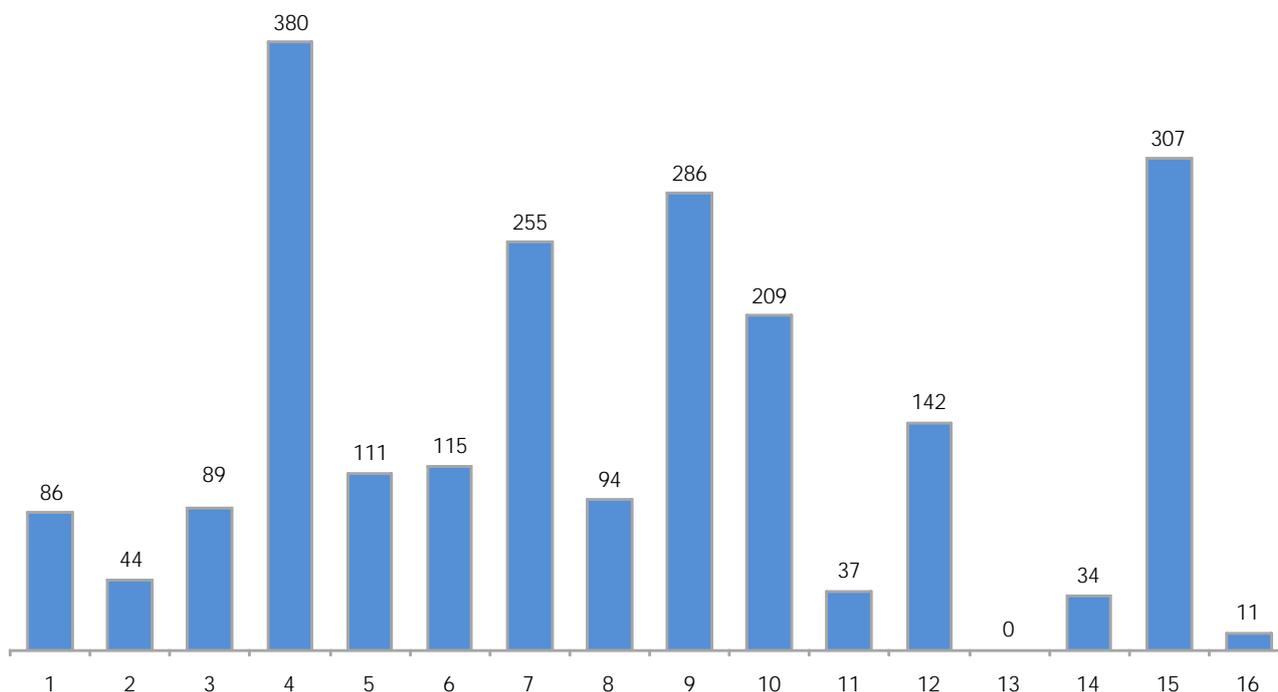
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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)*

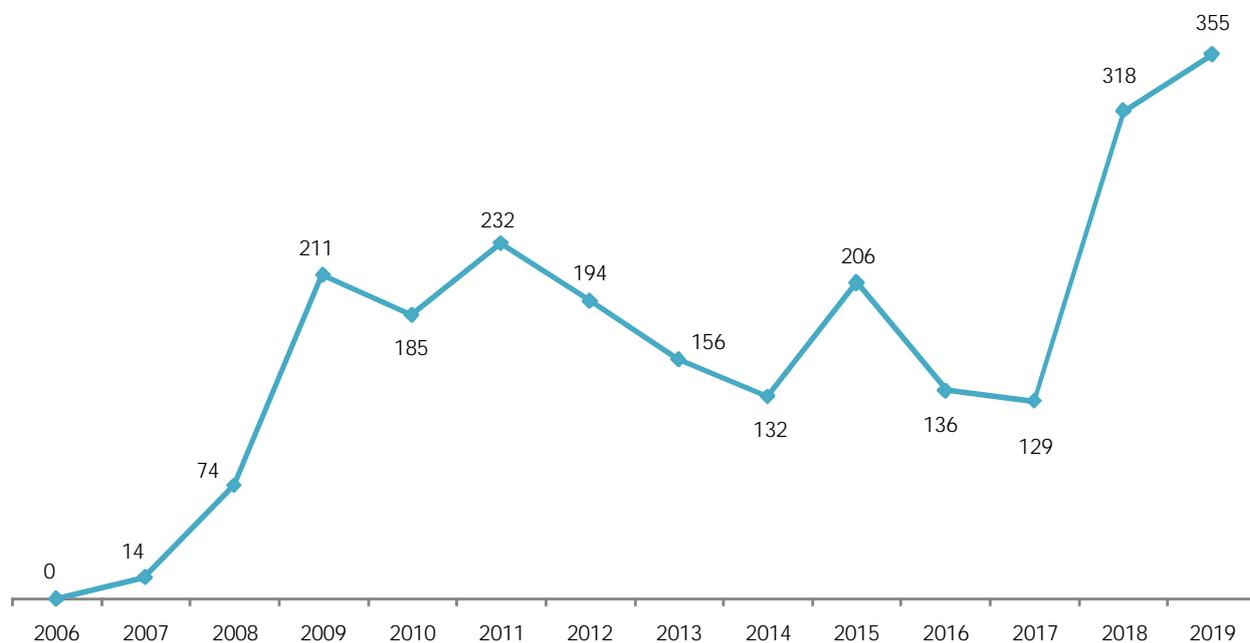
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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
	RA0030	Lyme malattia di	86	39	47	55	26	47	15	45	2	76	48	15	45	3	76	48	15	47	3	76
	RB0010	Wilms tumore di	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RB0020	Retinoblastoma	21	9	12	0	19	1	2	0	0	8	1	2	0	0	9	2	4	0	0	18
	RB0050	Poliposi familiare	3	2	1	0	67	34	21	29	11	62	34	21	29	11	62	35	21	32	11	62
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi	2	0	2	50	0	38	2	38	36	40	42	6	42	36	47	42	6	42	36	47
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	11	5	6	0	0	14	16	13	0	45	25	17	27	3	52	30	16	34	4	55
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RBG021	Lynch sindrome di	3	1	2	0	0	29	2	29	26	31	37	11	29	29	52	38	10	34	29	52
	RC0010	Deficienza di ACTH	1	0	1	0	0	45	0	45	45	45	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RC0020	Kallmann sindrome di	11	8	3	55	0	21	15	18	0	64	28	13	25	15	64	38	14	32	22	69
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	2	0	2	0	0	8	1	8	7	8	8	1	8	7	8	13	2	13	11	14
	RC0110	Crioglobulinemia mista	43	10	33	65	0	58	11	59	31	79	60	11	60	31	80	63	10	63	40	79
	RC0150	Wilson malattia di	5	4	1	40	0	23	8	25	10	34	24	8	25	10	35	29	8	28	16	40
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	14	10	4	93	0	26	20	27	0	63	38	19	39	1	68	48	14	46	18	68
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	7	4	3	71	0	57	9	58	43	73	60	10	58	43	74	62	9	58	51	77
	RC0210	Behçet malattia di	88	41	47	80	16	33	14	31	8	77	38	14	37	9	78	40	13	38	17	78
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	14	4	10	14	0	58	13	57	40	84	58	13	57	40	86	68	14	73	43	88
	RCG010	Conn sindrome di	4	1	3	100	0	39	9	41	25	48	48	9	46	39	63	60	11	58	49	75
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	2	1	1	100	0	50	9	50	41	58	54	5	54	49	58	63	7	63	56	69
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	8	0	8	25	0	16	13	14	0	34	20	13	24	0	35	37	6	37	30	51
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	3	1	2	0	0	35	18	35	13	57	38	16	35	20	59	43	16	43	23	63
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	7	2	5	43	0	30	8	26	22	45	30	8	26	22	45	45	8	45	33	58
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	2	1	1	50	0	47	2	47	45	49	57	5	57	52	62	58	6	58	52	63
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	13	5	8	85	15	22	16	21	0	53	31	17	29	0	66	41	13	42	24	73
	RCG040	Albinismo	222	121	101	3	52	0	2	0	0	23	10	14	2	0	65	11	15	4	0	65
	RCG040	Cistinosi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	0	27	27	27	27
	RCG040	Cistinuria	81	48	33	96	20	17	10	16	0	47	25	16	22	0	69	37	16	38	2	69
	RCG040	Fanconi sindrome renale	2	1	1	50	0	2	2	2	0	3	28	1	28	27	29	33	4	33	29	37
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	1	0	1	100	0	40	0	40	40	40	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	5	1	4	100	0	62	4	63	54	67	67	8	66	55	77	68	9	66	57	79
	RCG070	Ipercolesterolemia familiare omozigote	7	5	2	86	14	13	11	9	1	29	25	17	36	1	43	38	8	37	23	49

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
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	2	0	2	50	0	36	19	36	17	55	63	19	63	44	82	66	21	66	45	87
	RCG070	Ipbetalipoproteinemia familiare	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	55	0	55	55	55
	RCG070	Lectina-Colesterolo-Acyltransferasi deficit di	7	6	1	0	100	29	6	29	20	38	31	5	33	21	38	44	6	46	32	50
	RCG070	Tangier malattia di	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RCG080	Fabry malattia di	3	1	2	33	0	39	3	40	35	41	47	13	41	35	66	47	13	41	35	66
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	1	1	0	100	0	20	0	20	20	20	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RCG094	Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	3	2	1	0	0	45	7	50	35	51	49	3	51	45	51	62	7	58	57	72
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	6	4	2	33	17	61	6	59	54	72	62	7	59	55	73	66	4	65	61	73
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	87	39	48	1	38	33	17	30	0	78	34	17	32	0	79	39	15	38	3	82
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	1	0	0	100	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	2	1	1	100	0	29	9	29	20	38	30	9	30	21	38	39	1	39	38	40
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	19	13	6	68	5	37	18	38	0	62	39	18	46	2	63	49	18	50	13	76
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	30	11	19	60	3	31	21	25	1	76	32	21	25	1	76	38	19	35	5	76
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	8	4	4	100	0	44	13	41	24	66	45	13	47	24	66	46	14	47	24	66
	RD0081	Mastocitosi sistemica	1	1	0	100	0	69	0	69	69	69	73	0	73	73	73	75	0	75	75	75
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	5	3	5	2	8
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	2	1	1	0	0	5	4	5	1	9	5	4	5	1	9	9	8	9	1	16
	RDG020	Antitrombina deficit di	5	2	3	0	0	41	15	38	27	68	42	14	41	28	68	48	13	44	36	74
	RDG020	Disfibrinogenemia	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	3	0	3	0	0	30	16	23	14	52	30	16	24	14	52	36	15	39	16	53
	RDG020	Emofilia A	26	26	0	46	0	11	12	6	0	41	11	13	6	0	53	41	18	41	0	77
	RDG020	Emofilia B	4	4	0	50	0	8	13	2	0	30	28	33	16	0	81	42	26	40	8	81
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	8	3	5	0	0	44	17	40	25	70	45	18	40	25	72	53	16	48	36	75
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	5	3	2	0	0	41	11	38	24	52	41	10	38	24	52	42	11	41	24	54
	RDG020	Fattore VII deficit di	2	1	1	0	0	22	8	22	14	30	22	8	22	14	30	38	2	38	36	39
	RDG020	Fattore XI deficit di	1	0	1	0	0	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	28	0	28	28	28
	RDG020	Proteina C deficit di	3	0	3	0	0	36	12	29	25	53	36	12	29	26	53	43	14	37	29	62
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	0	1	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	49	0	49	49	49
	RDG020	Von Willebrand malattia di	26	10	16	8	0	32	20	29	6	71	34	19	34	6	71	46	19	47	12	82
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	15	4	11	47	0	47	15	48	20	70	48	14	48	25	70	54	16	51	26	86

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
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	1	1	0	0	23	1	23	22	24	24	2	24	22	25	31	1	31	30	32
	RF0040	Rett sindrome di	2	1	1	0	0	2	2	2	0	3	8	2	8	6	10	11	1	11	10	11
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	39	29	10	79	5	65	10	67	36	81	65	10	68	37	82	67	9	68	48	82
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	5	2	3	60	0	54	7	50	47	65	58	9	54	48	71	59	9	54	49	71
	RF0150	Narcolessia	53	30	23	72	19	22	14	18	1	60	33	17	29	6	67	37	17	35	6	70
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	125	81	44	69	0	61	14	64	18	83	62	14	66	18	86	65	14	70	22	86
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	20	17	3	0	45	4	3	4	0	13	4	3	4	0	13	7	6	5	1	25
	RF0201	Coats malattia di	5	4	1	0	0	4	2	3	0	7	4	2	3	0	7	8	6	5	3	16
	RF0250	Emeralopia congenita	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RF0280	Cheratocono	38	26	12	0	16	22	14	15	9	70	23	14	16	9	70	26	17	17	9	72
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	2	2	0	0	100	10	6	10	4	16	11	7	11	4	17	11	7	11	4	18
	RF0310	CADASIL	2	1	1	0	0	49	8	49	41	56	57	1	57	56	58	58	2	58	56	59
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	14	7	7	100	14	55	14	55	25	78	59	14	61	27	80	61	14	64	28	81
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	4	2	2	75	0	41	9	37	34	56	46	10	48	34	56	58	4	58	52	64
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	7	4	3	71	0	26	16	23	0	51	38	15	37	21	58	44	10	39	26	58
	RFG060	Neuropatia tomaculare	2	1	1	50	50	38	1	38	37	39	40	2	40	38	41	47	9	47	38	55
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	2	2	0	0	0	49	12	49	37	60	57	8	57	49	65	57	8	57	49	65
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	3	3	0	0	0	0	0	0	0	1	2	2	3	0	4	4	2	4	1	7
	RFG110	Distrofia dei coni	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	3	2	4	0	5	6	2	5	3	9
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	2	0	2	0	0	3	1	3	2	3	3	1	3	2	3	6	3	6	3	8
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	31	0	31	31	31	32	0	32	32	32
	RFG110	Retinite pigmentosa	7	3	4	0	29	6	2	6	2	9	8	2	8	5	11	11	3	11	7	17
	RFG110	Retinoschisi	2	2	0	0	0	3	1	3	2	3	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RFG110	Stargardt malattia di	6	3	3	17	0	19	13	12	9	43	20	13	12	10	43	23	17	16	10	57
	RFG110	Usher sindrome di	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	4	3	4	1	6	11	3	11	8	13
1A	RFG140	Distrofia corneale reticolare	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
	RFG140	Distrofia corneale stromale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	28	0	28	28	28
	RG0020	Poliangiote microscopica	33	16	17	88	3	63	11	62	35	88	64	11	63	35	88	64	11	64	35	89
	RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	27	10	17	15	11	54	12	52	19	74	55	12	54	20	75	58	12	58	25	77
	RG0060	Goodpasture sindrome di	3	2	1	100	0	42	6	42	35	49	42	6	42	35	49	42	6	42	35	49
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	15	5	10	73	0	53	19	58	23	94	54	19	58	23	94	57	16	62	38	94

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
	RG0080	Arterite a cellule giganti	47	14	33	62	2	69	10	71	28	86	69	9	71	39	86	70	9	72	39	87
	RG0090	Takayasu malattia di	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	9	5	4	22	44	31	10	28	19	53	31	10	28	19	53	33	12	31	20	56
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	20	6	14	30	0	38	12	36	22	61	39	12	36	22	61	43	12	41	24	63
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	32	13	19	63	3	41	11	42	20	68	42	11	43	23	68	51	10	54	29	81
2	RH0011	Sarcoidosi	152	58	94	53	3	41	11	41	20	76	42	11	42	21	77	50	10	50	24	81
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	21	15	6	76	0	67	10	69	38	82	68	10	70	38	83	70	10	71	40	83
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	3	3	0	100	0	72	8	74	61	80	72	8	74	61	80	72	8	74	61	80
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7	2	5	0	0	58	19	66	25	84	59	20	66	25	85	59	19	67	26	85
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	29	23	6	52	14	33	13	32	11	66	36	13	36	11	67	41	12	41	18	70
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	9	8	1	89	0	0	1	0	0	2	5	10	0	0	31	23	15	18	0	58
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	3	3	0	100	0	64	7	61	57	73	64	7	62	57	73	64	7	63	57	73
	RJG010	Acidosi tubulare renale	8	2	6	100	13	12	9	9	0	28	16	11	16	0	37	39	9	39	23	56
	RJG010	Barter sindrome di	19	9	10	100	37	11	16	0	0	43	14	17	6	0	54	29	14	29	6	68
	RJG010	Dent sindrome di	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	49	0	49	49	49	51	0	51	51	51
	RJG010	Gitelman sindrome di	88	30	58	94	31	23	14	25	0	68	32	14	32	2	68	38	13	39	13	77
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	7	6	1	86	0	34	16	29	14	70	36	15	30	23	71	41	13	37	30	71
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	0	1	100	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	2	2	0	100	0	42	13	42	29	54	45	13	45	32	58	46	14	46	32	59
	RM0010	Dermatomiosite	3	1	2	67	0	46	11	45	33	61	47	12	45	33	62	54	8	52	45	65
	RM0020	Polimiosite	12	4	8	83	0	52	15	50	33	77	53	15	50	35	78	55	15	59	36	78
	RM0030	Connettivite mista	15	1	14	33	0	48	13	46	25	74	49	13	46	25	74	50	14	46	25	80
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	4	0	4	75	25	59	9	58	50	68	60	8	60	50	69	66	8	64	57	77
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	61	25	36	10	5	16	20	7	0	68	19	22	7	0	68	25	20	17	0	70
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	6	2	4	0	0	1	1	0	0	2	4	6	2	0	17	8	6	7	0	17
	RN0100	Peters anomalia di	3	2	1	33	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0	2
	RN0110	Aniridia	6	2	4	0	33	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	2
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	16	6	10	0	44	0	0	0	0	0	0	1	0	0	5	1	2	0	0	5
	RN0130	Morning glory anomalia di	5	2	3	0	20	0	0	0	0	0	3	5	0	0	12	3	6	1	0	15
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1

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
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	11	9	2	18	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	13	
	RN0170	Atresia del digiuno	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	11		
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	3	1	2	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	2	1	2	1	3		
	RN0200	Hirschsprung malattia di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	7	13	6	19		
	RN0220	Caroli malattia di	10	7	3	70	0	46	14	50	20	66	48	12	50	27	66	56	14	51	30	79
	RN0250	Rene con midollare a spugna	53	17	36	58	8	26	11	24	4	63	36	12	33	12	66	46	13	45	18	70
	RN0680	Turner sindrome di	15	0	15	33	0	14	12	13	0	38	20	15	17	0	51	33	13	38	9	54
	RN0750	Sclerosi tuberosa	13	5	8	8	8	6	12	0	0	47	6	12	0	0	47	14	11	9	3	47
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	6	3	3	17	0	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	9	6	11	1	14
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	7	3	4	0	0	29	6	29	23	41	39	16	30	23	67	45	13	47	27	67
	RN0860	Displasia setto-ottica	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RN0950	Kartagener sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	35	0	35	35	35	
	RN1010	Noonan sindrome di	8	2	6	13	0	3	9	0	0	26	15	18	2	0	41	21	20	19	0	45
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	1	1	0	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44	
	RN1270	Williams sindrome di	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	16	0	16	16	16
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	31	0	31	31	31	
	RN1320	Marfan sindrome di	9	5	4	0	0	21	19	11	3	53	23	19	16	3	53	23	19	17	4	54
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	4	4	0	0	0	6	6	6	0	13	7	4	7	2	13	8	4	8	3	14
	RN1360	Alport sindrome di	4	1	3	75	0	33	19	40	2	51	35	16	41	8	51	38	15	43	13	51
	RNG030	Hallerman-Streif sindrome di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	23	4	23	19	26	23	4	23	19	27	
	RNG040	Craniosinostosi primaria	10	4	6	0	20	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	
	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)	25	10	15	0	8	2	2	1	0	8	7	7	4	0	27	8	6	6	0	27
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	5	2	3	40	0	15	13	20	0	33	17	15	21	0	38	24	19	28	1	46
	RNG101	Coloboma congenito corioretnico	3	1	2	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	6	11	0	15	
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	11	8	3	0	27	20	15	24	3	46	33	13	36	4	53	35	14	43	5	53
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione artero-venosa (CMAVM)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	32	0	32	32	32
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	11	2	9	36	9	29	16	34	0	46	31	15	34	2	51	38	14	41	15	59

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)
RA0030	Lyme malattia di	86	50 (34)
RB0010	Wilms tumore di	3	0 (0)
RB0020	Retinoblastoma	21	0 (0)
RB0050	Poliposi familiare	3	0 (0)
RB0060	Linfoangioliomiomatosi	2	2 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	12	0 (0)
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	3	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	1	0 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	11	6 (0)
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	0	0 (0)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	2	0 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	43	43 (2)
RC0150	Wilson malattia di	5	4 (0)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	14	57 (9)
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	7	14 (4)
RC0210	Behçet malattia di	88	134 (2)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	14	2 (1)
RC0280	Refetoff sindrome di	0	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	6	6 (0)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	8	2 (0)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	12	5 (1)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	320	415 (60)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	23	19 (2)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	4	2 (0)
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	3	3 (1)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	3	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	6	2 (1)
RCG150	Istiocitosi croniche	88	1 (0)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	2	2 (2)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	49	31 (14)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	8	8 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	0	0 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0 (0)
RD0081	Mastocitosi sistemica	1	1 (1)
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	4	0 (0)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	85	65 (18)
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	15	7 (7)
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RF0040	Rett sindrome di	2	0 (0)
RF0061	Dravet sindrome di	0	0 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	39	38 (8)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	5	4 (1)
RF0150	Narcolessia	53	104 (23)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	125	147 (6)
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)	0	0 (0)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	20	0 (0)
RF0201	Coats malattia di	5	0 (0)
RF0250	Emeralopia congenita	1	0 (0)
RF0270	Cogan sindrome di	0	0 (0)
RF0280	Cheratocono	38	0 (0)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	2	0 (0)
RF0310	CADASIL	2	0 (0)
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	18	49 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	9	9 (0)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	2	0 (0)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	27	1 (0)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	3	2 (0)
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0 (0)
RG0010	Endocardite reumatica	0	0 (0)
RG0020	Poliangioite microscopica	33	44 (6)
RG0030	Poliarterite nodosa	0	0 (0)
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	27	6 (1)
RG0060	Goodpasture sindrome di	3	4 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	15	12 (0)
RG0080	Arterite a cellule giganti	47	31 (1)
RG0090	Takayasu malattia di	1	0 (0)
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	9	2 (0)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0 (0)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	20	6 (0)
RH0011	Sarcoidosi	184	103 (52)
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	0	0 (0)
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0 (0)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	24	20 (4)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	29	19 (1)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	0	0 (0)
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	9	37 (8)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	3	3 (2)
RJG010	Tubulopatie primitive	116	497 (86)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	10	9 (1)
RM0010	Dermatomiosite	3	2 (1)
RM0020	Polimiosite	12	14 (1)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	0	0 (0)
RM0030	Connettivite mista	15	7 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	4	3 (3)
RM0121	Sindrome SAPHO	0	0 (0)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	61	9 (1)
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	6	0 (0)
RN0100	Peters anomalia di	3	1 (0)
RN0110	Aniridia	6	0 (0)
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	16	0 (0)
RN0130	Morning glory anomalia di	5	0 (0)
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	0 (0)
RN0150	Blue rubber bleb nevus	0	0 (0)
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	11	2 (0)
RN0170	Atresia del digiuno	2	0 (0)
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	5	0 (0)
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	3	0 (0)
RN0200	Hirschsprung malattia di	2	2 (0)
RN0210	Atresia biliare	0	0 (0)
RN0220	Caroli malattia di	10	9 (1)
RN0250	Rene con midollare a spugna	53	88 (16)
RN0320	Gastroschisi	0	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	15	5 (1)
RN0750	Sclerosi tuberosa	13	1 (0)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	6	1 (0)
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	7	0 (0)
RN0860	Displasia setto-ottica	1	0 (0)
RN0950	Kartagener sindrome di	1	4 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	8	1 (1)
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	1	0 (0)
RN1270	Williams sindrome di	1	0 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	1	0 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	9	0 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	4	0 (0)
RN1360	Alport sindrome di	4	7 (3)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN1700	Sjögren-Larsonn sindrome di	0	0 (0)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	2	1 (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)	10	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)	25	0 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	5	2 (2)
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	3	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)
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	0	0 (0)
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	12	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	0	0 (0)
RP0070	Fibrosi epatica congenita	11	4 (1)
Totale		2.200	2.191 (390)

