

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2019

Ospedale di Lecco

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](http://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, 2 non sono attualmente sorvegliate 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 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 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

Bellù Roberto [r.bellu@ast-lecco.it](mailto:r.bellu@ast-lecco.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](mailto:raredis@marionegri.it)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto: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
Andreoletti Marco	5	0 (0)	
Beccaria Luciano Giuseppe	82	46 (0)	
Cesana Carlo	1	0 (0)	
De Grandis Paolo	30	0 (0)	
Del Prete Alberto	1	0 (0)	
Del Vecchio Lucia	37	45 (17)	
Gerosa Alessandro	57	0 (0)	
Limardo Monica	17	20 (0)	
Martinelli Ottaviano	7	1 (0)	
Pozzetti Ugo	69	24 (12)	
Pozzoni Pietro	2	0 (0)	
Rigamonti Andrea	6	6 (0)	
Riva Alessia	1	0 (0)	
Sala Roberto	1	0 (0)	
Scollato Antonio	1	0 (0)	
Trinchieri Alberto	7	3 (0)	
Vigano' Sara Maria	29	0 (0)	
Vismara Daniela	8	0 (0)	
<b>Totale</b>	<b>361</b>	<b>145 (29)</b>	



#### 4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 390

---

<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	0
	modificate <sup>(2)</sup>	4
	non validate <sup>(3)</sup>	25
	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>361</b>

---

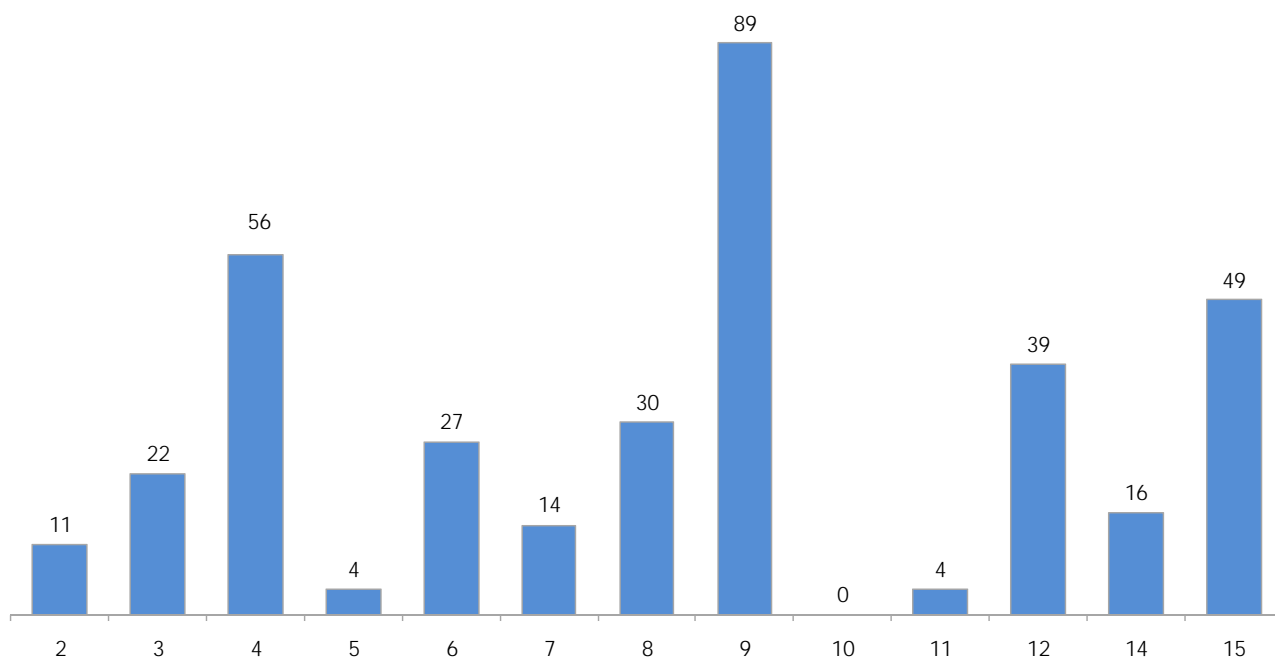
*(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

*(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 Celiaca, 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. ANDEMENTO 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) (1/2)**

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
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	11	5	6	18	0	1	2	0	4	3	3	3	0	12	11	6	9	3	21	
	RC0010	Deficienza di ACTH	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	1	1	0	2	6	6	6	0	11	
	RC0020	Kallmann sindrome di	2	1	1	0	0	15	0	15	15	15	17	0	17	17	17	20	3	20	17	22
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	7	1	6	100	0	7	1	7	6	8	8	1	8	7	9	8	1	8	7	9
	RC0110	Crioglobulinemia mista	7	3	4	43	0	63	9	64	43	71	63	9	64	43	73	69	5	72	62	76
	RC0210	Behçet malattia di	3	2	1	67	0	37	9	37	27	48	41	5	37	37	48	41	5	39	37	48
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	2	1	1	0	0	44	18	44	26	61	44	18	44	26	61	49	18	49	31	66
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	9	4	5	78	0	2	3	0	0	8	2	3	0	0	8	6	5	9	0	13
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	1	0	1	0	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	36	0	36	36	36
	RCG040	Cistinuria	6	3	3	50	0	30	16	22	15	56	37	12	36	21	56	41	8	36	34	56
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RCG080	Fabry malattia di	1	1	0	0	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	53	0	53	53	53
<b>1B</b>	RCG100	Emocromatosi ereditaria	40	38	2	0	0	55	10	58	28	71	55	10	58	28	71	59	9	61	31	74
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	1	1	0	0	0	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62	62	0	62	62	62
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	1	1	0	0	0	40	0	40	40	40	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	5	2	3	0	0	52	16	58	23	70	52	16	58	23	71	57	13	59	38	78
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	52	0	52	52	52
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	3	2	1	0	0	33	20	21	18	61	40	16	38	21	61	43	19	38	23	68
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	3	0	3	100	0	49	9	45	41	61	49	9	45	41	61	50	9	46	42	62
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	8	3	5	25	0	9	16	3	0	50	10	16	5	0	50	14	18	6	0	51
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	19	0	19	19	19
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	2	2	0	50	0	7	2	7	5	8	7	2	7	5	8	8	3	8	5	10
<b>1C</b>	RDG010	Talassemie	13	6	7	38	0	4	5	2	0	16	4	5	2	0	16	18	12	15	4	39
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	6	4	2	100	0	58	15	57	36	80	58	15	57	36	80	59	15	58	37	82
	RF0140	West sindrome di	8	4	4	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	1	4	1	6	
	RF0280	Cheratocono	30	15	15	0	3	61	18	68	18	84	61	18	68	18	84	61	18	69	18	85
	RG0020	Poliangioite microscopica	10	6	4	90	0	66	7	67	53	76	66	7	68	53	76	68	7	70	54	77
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	13	7	6	15	0	50	14	49	24	78	51	13	50	24	78	52	14	51	25	78
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	14	6	8	43	0	53	14	54	30	78	54	13	54	35	78	61	12	65	40	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	41	14	27	32	0	74	7	74	56	85	74	7	74	56	85	74	6	75	56	86
	RG0090	Takayasu malattia di	1	0	1	0	0	53	0	53	53	53	54	0	54	54	54	64	0	64	64	64
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	1	1	0	0	0	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	3	1	2	0	0	38	8	35	30	49	49	9	49	38	59	53	14	49	38	72
	RJG010	Barter sindrome di	2	1	1	0	0	22	22	22	0	44	24	21	24	3	45	35	31	35	4	65
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	26	18	8	100	4	52	14	49	27	78	52	14	49	27	78	59	14	59	31	86

## 7. (2/2)

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	Sindrome nefrosica steroideo-resistente	4	3	1	100	0	28	6	29	19	33	29	7	30	19	37	44	11	49	24	52
	RM0010	Dermatomiosite	4	2	2	25	0	50	17	48	30	75	50	17	48	30	75	51	16	49	33	75
	RM0020	Polimiosite	3	2	1	0	0	45	15	37	32	67	46	15	38	32	67	47	15	40	32	68
	RM0030	Connettivite mista	6	0	6	0	0	41	18	44	18	63	44	21	45	18	76	46	21	48	19	76
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	3	0	3	100	0	68	12	76	52	77	70	10	77	56	77	73	9	77	61	81
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	13	2	11	0	0	32	19	28	0	60	33	20	28	0	61	34	20	29	0	62
	RN0250	Rene con midollare a spugna	6	3	3	0	0	41	5	39	36	50	43	5	42	37	50	47	5	46	41	57
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	1	0	1	0	0	35	0	35	35	35	45	0	45	45	45	51	0	51	51	51
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	1	1	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	14	0	14	14	14
	RN0680	Turner sindrome di	6	0	6	83	0	3	4	0	0	10	9	4	10	2	13	13	4	12	9	21
	RN0750	Sclerosi tuberosa	4	1	3	75	0	1	1	1	0	1	1	1	0	1	5	4	4	1	11	
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	5	4	2	1	11	8	2	7	6	11
	RN1270	Williams sindrome di	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	10	0	10	10	10
	RN1320	Marfan sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	1	2	1	2
	RN1360	Alport sindrome di	7	5	2	29	0	11	12	1	0	28	13	12	11	0	31	35	6	34	25	43
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	13	0	13	13	13
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52
	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)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	4	1	3	25	0	4	5	2	0	13	6	4	5	2	13	9	4	9	4	14
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	3	12	9	14
	<b>Totale Schede di Diagnosi</b>		<b>361</b>																			

## LEGENDA

COD CODICE ESIZIONE

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**NOTA 2** ESIZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

**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**

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>PT Archiviati e Validati (PT attivi)</b>
RBG010	Neurofibromatosi	11	2 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	2	2 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	2	0 (0)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	7	7 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	7	5 (0)
RC0210	Behçet malattia di	3	2 (0)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	0	0 (0)
RC0310	Sotos sindrome di	0	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	2	0 (0)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	9	7 (0)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	7	3 (0)
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)	0	0 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	1	0 (0)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	1	0 (0)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	42	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	5	0 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	4	0 (0)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	3	5 (1)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	0	0 (0)
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	24	8 (0)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	0	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	0	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	6	6 (0)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	0	0 (0)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	0	0 (0)
RF0140	West sindrome di	8	1 (0)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	0	0 (0)
RF0280	Cheratocono	30	0 (0)
RF0410	Siringomiella-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	0	0 (0)
RFG130	Degenerazioni della cornea	0	0 (0)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	0	0 (0)
RG0020	Pollangioite microscopica	10	12 (2)
RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	13	3 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	14	9 (1)
RG0080	Arterite a cellule giganti	41	13 (8)
RG0090	Takayasu malattia di	1	0 (0)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	0	0 (0)
RH0011	Sarcoidosi	0	0 (0)
RI0030	Gastroenterite eosinofila	1	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	3	0 (0)
RJG010	Tubulopatie primitive	2	0 (0)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	30	34 (13)
RM0010	Dermatomiosite	4	1 (0)
RM0020	Polimiosite	3	0 (0)
RM0030	Connettivite mista	6	0 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	3	3 (3)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	13	0 (0)
RN0250	Rene con midollare a spugna	6	0 (0)
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	1	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	1	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	6	7 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	4	3 (0)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	1	1 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	1	0 (0)
RN0860	Displasia setto-ottica	0	0 (0)
RN0960	Maffucci sindrome di	0	0 (0)
RN1020	Opitz sindrome di	0	0 (0)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	3	6 (0)
RN1270	Williams sindrome di	1	0 (0)
RN1280	Winchester sindrome di	0	0 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	2	0 (0)
RN1360	Alport sindrome di	7	2 (1)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	1	0 (0)
RNG050	Condrodistrofie congenite	0	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	1	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)	2	1 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	4	1 (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	0	0 (0)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o	2	1 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
	discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo		
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)
<b>Totale</b>		<b>361</b>	<b>145 (29)</b>



