

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2019

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 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 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

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 2019.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Acerno Stefania	13	0 (0)	
Aiuti Alessandro	7	4 (0)	
Antonelli Mario	8	0 (0)	
Arcidiacono Teresa	0	1 (1)	§
Baldissera Elena Marina	59	57 (31)	
Barzagli Federica	29	9 (7)	
Battaglia Parodi Maurizio	1	0 (0)	
Bellone Matteo Maria Salvatore	14	9 (6)	
Boffini Nicola	1	1 (0)	
Bozzolo Enrica Paola	163	49 (28)	
Caiulo Silvana	4	2 (2)	§
Campochiaro Corrado	88	87 (84)	
Cascavilla Maria Lucia	1	0 (0)	
Catena Marco	22	0 (0)	§
Cavestro Giulia Martina	5	0 (0)	§
Ciboddo Gianfranco Renato Michele	28	33 (13)	
Cicalese Maria Pia	5	1 (0)	
Dagna Lorenzo	47	50 (20)	
De Luca Giacomo	107	112 (61)	
Della Torre Emanuel	71	71 (68)	
Di Candia Stefania	139	41 (0)	
Di Napoli Davide	1	0 (0)	
Fazio Raffaella	35	12 (0)	
Ferrario Laura Virginia	5	0 (0)	
Finazzi Renato Alberto	1	0 (0)	
Franchini Stefano	2	2 (1)	
Fumagalli Francesca	9	3 (0)	
Giglio Fabio	5	4 (0)	
Guabello Gregorio	1	1 (1)	§
Lanzi Roberto	1	1 (0)	
Manitto Maria Pia	13	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Marcatti Magda	15	4 (2)	
Marktel Sarah	4	5 (1)	
Martina Elisabetta	3	0 (0)	§
Meroni Silvia Laura Carla	45	52 (28)	
Modorati Giulio Maria	1	0 (0)	
Moroni Luca	23	29 (29)	§
Mukenge Sylvain	10	0 (0)	
Oldani Alessandro	3	3 (0)	
Osimani Sara	5	3 (3)	§
Pajno Roberta	38	41 (27)	
Paloschi Vera	1	1 (0)	
Passaretti Sandro Maria Bernardo	5	0 (0)	§
Patricelli Maria Grazia	70	5 (2)	
Pitea Marco	1	0 (0)	§
Pozzobon Gabriella	68	54 (26)	
Previtali Stefano	159	72 (13)	
Ramirez Giuseppe Alvisè	1	1 (1)	§
Ribichini Emanuela	1	0 (0)	§
Riva Nilo	336	391 (47)	
Rovere Querini Patrizia	88	46 (17)	
Russo Gianni	446	244 (29)	
Sabbadini Maria Grazia	10	0 (0)	
Scarlato Marina Luigia Romana	197	285 (47)	
Scotti Raffaella Anna Emilia	30	2 (2)	
Simonini Marco	1	1 (1)	§
Tiraboschi Mirta	5	4 (0)	
Vezzoli Giuseppe	22	28 (10)	
Vigano Silvana	4	0 (0)	
Vigone Maria Cristina	16	13 (3)	
Volonte' Maria Antonietta	24	22 (8)	
Weber Giovanna	61	34 (0)	
Totale	2.578	1.890 (619)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2019

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 2.836

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	5
	modificate ⁽²⁾	8
	non validate ⁽³⁾	245
	validate ⁽⁴⁾	2.578

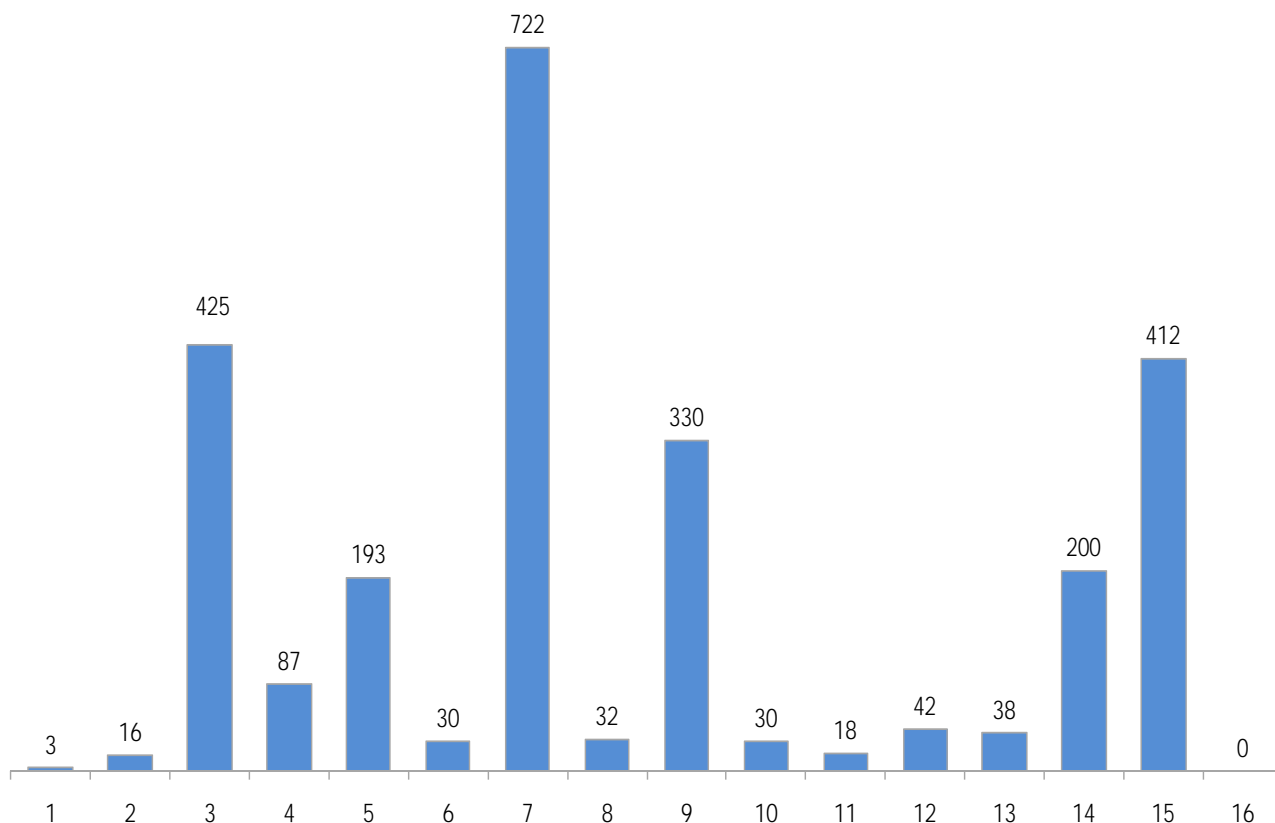
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

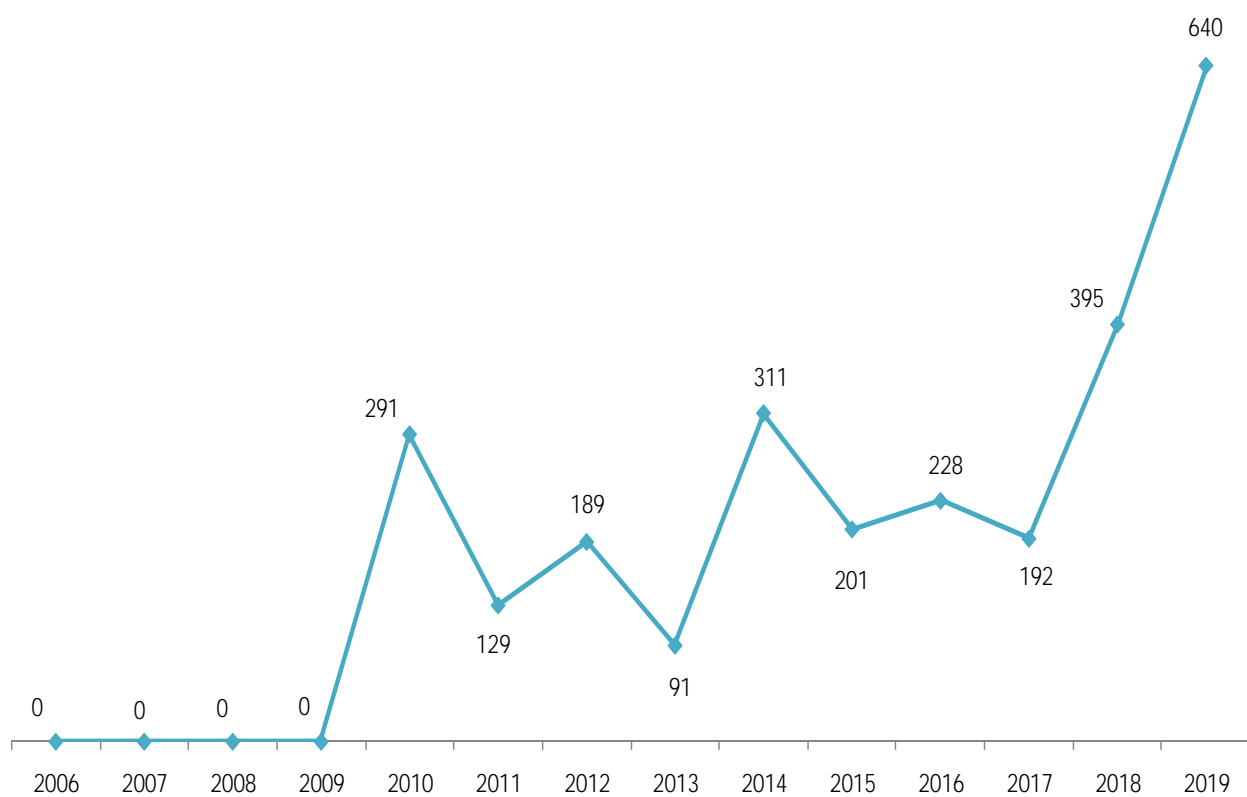
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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) (1/7)

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	2	2	0	50	0	56	13	56	43	69	59	12	59	47	70	61	14	61	47	74
	RA0030	Lyme malattia di	1	1	0	100	0	55	0	55	55	55	0	55	55	55	56	0	56	56	56	
	RB0050	Poliposi familiare	2	1	1	0	50	39	28	39	11	67	42	27	42	15	69	42	27	42	15	69
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	7	3	4	0	0	23	21	13	0	54	26	20	15	2	55	29	17	23	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
	RBG021	Lynch sindrome di	5	1	4	0	0	39	22	28	21	78	41	20	31	21	78	42	20	31	22	79
	RC0010	Deficienza di ACTH	10	4	6	90	0	8	6	7	0	17	8	6	7	0	17	12	6	14	0	18
	RC0020	Kallmann sindrome di	12	9	3	100	0	12	5	14	1	20	14	4	14	1	20	15	5	15	1	21
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	21	13	8	100	5	4	4	2	0	14	5	4	3	0	15	9	5	11	0	18
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	11	7	4	91	9	12	6	14	0	18	12	6	14	0	18	13	6	16	0	18
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	209	16	193	67	2	7	2	7	0	10	7	2	8	0	10	10	3	9	2	18
	RC0090	Dercum malattia di	7	2	5	0	29	44	11	48	20	57	54	6	56	44	65	54	6	56	44	65
	RC0110	Crioglobulinemia mista	10	2	8	20	0	60	12	61	39	77	63	12	65	41	80	66	11	67	43	82
	RC0160	Ipofofatasia	1	0	1	100	0	51	0	51	51	51	0	51	51	51	52	0	52	52	52	
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	17	8	9	100	0	1	1	1	0	2	2	1	1	0	4	9	7	7	1	30
	RC0210	Behçet malattia di	30	14	16	73	7	32	10	31	13	59	36	11	36	20	60	38	10	39	22	61
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18	0	18	61	0	34	15	29	16	71	38	14	36	16	72	42	14	41	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
	RC0290	Schnitzler sindrome di	1	1	0	100	0	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	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	149	60	89	23	7	3	7	0	0	54	3	7	0	0	60	11	10	9	0	60
	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	9	5	4	67	0	9	7	9	1	25	12	6	12	1	25	17	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	18	8	10	67	17	0	1	0	0	2	0	1	0	0	3	5	5	2	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	14	10	4	21	21	66	9	69	50	79	68	8	70	50	79	69	7	70	54	79
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	0	1	100	100	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	36	0	36	36	36

7. (2/7)

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
	RCG150	Erdheim Chester malattia di	9	8	1	100	22	58	15	65	36	74	60	14	66	39	74	60	14	65	39	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	Difetto idiopatico di CD4	3	3	0	0	33	34	18	28	15	58	40	21	29	22	69	45	17	36	31	69
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	11	6	5	36	9	1	4	0	0	13	5	7	1	0	21	9	6	8	0	21
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	8	1	7	13	50	2	2	1	0	5	5	7	2	0	23	10	11	6	1	32
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	12	6	6	58	17	21	20	13	1	61	33	21	28	5	74	40	22	50	7	74
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	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	11	0	11	11	11	43	0	43	43	43
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	27	16	11	100	22	39	14	38	18	65	41	13	41	18	66	44	14	44	20	74
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	93	71	22	100	26	59	15	62	11	84	60	14	63	15	84	62	14	64	19	85
	RCG161	Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	23	0	23	23	23
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	1	0	1	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	1	0	1	100	0	59	0	59	59	59	59	0	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	4	1	3	25	50	30	10	29	18	46	31	10	29	21	46	32	10	30	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	5	5	0	0	20	0	0	0	0	0	0	0	0	1	14	11	6	4	30	30
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	3	1	2	67	0	1	0	1	0	1	2	2	2	0	4	15	1	16	14	16
	RDG010	Talasemia major	3	1	2	100	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	30	14	26	15	49
1C	RDG010	Talasemie	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	67	0	5	7	0	0	15	6	7	2	0	15	20	9	24	7	29
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	10	5	5	100	0	42	22	37	18	80	51	19	51	20	82	55	16	57	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	305	175	130	96	24	63	11	64	27	94	64	11	65	28	94	64	11	65	28	95
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	18	10	8	83	17	58	8	57	42	76	61	9	60	42	86	66	9	65	46	86

7. (3/7)

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
	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	20	7	13	80	0	71	6	72	59	84	73	6	74	60	86	73	6	75	60	86
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	55	34	21	51	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	7	2	5	71	14	30	13	23	17	52	30	13	23	17	53	36	15	35	17	57
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RF0320	Coroidite multifocale	3	2	1	67	0	36	20	35	12	60	40	20	48	12	60	44	18	50	19	62
	RF0330	Coroidite serpigiosa	1	0	1	100	0	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54	61	0	61	61	61
	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	9	3	6	33	33	10	13	4	0	41	13	15	4	0	42	18	14	14	2	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)	8	4	4	38	13	40	22	45	5	66	53	15	56	24	74	57	11	57	38	75
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	12	6	6	58	8	37	15	42	5	54	51	13	53	22	68	54	15	54	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	55	33	22	78	22	30	17	32	0	67	43	15	44	2	71	49	15	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	67	39	28	10	22	26	17	27	0	77	37	19	38	0	80	40	19	42	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	Miopia central core	2	0	2	0	0	26	25	26	1	50	44	14	44	30	58	44	14	44	30	58
	RFG070	Miopia centronucleare	3	3	0	33	0	10	12	4	0	27	48	8	46	39	58	48	8	46	40	59

7. (4/7)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	1	0	1	100	0	9	0	9	9	9	35	0	35	35	35	36	0	36	36	36
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	0	0	53	0	53	53	53	63	0	63	63	63	64	0	64	64	64
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	29	13	16	10	28	28	14	29	1	54	39	13	37	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	4	3	1	75	0	9	10	4	3	26	15	15	8	5	41	19	20	9	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
	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)	3	2	1	67	33	27	15	30	7	44	38	6	35	33	46	38	6	36	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	8	3	5	100	0	52	18	55	16	77	54	19	59	16	77	61	12	60	43	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	5	1	4	0	20	22	17	14	5	43	25	16	16	8	47	30	16	23	14	51
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	2	1	1	0	0	19	13	19	6	32	28	22	28	6	49	33	16	33	17	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	7	3	4	0	0	23	16	16	7	56	32	17	22	15	66	44	14	39	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	Poliangioite microscopica	18	7	11	39	6	55	17	60	19	87	56	17	61	19	87	58	17	65	19	87
	RG0030	Poliarterite nodosa	5	3	2	40	0	45	24	37	15	75	49	21	38	26	76	50	22	38	27	77
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	36	22	14	56	8	50	16	53	18	84	53	15	54	18	85	56	14	58	27	85
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	46	22	24	41	13	48	16	48	6	76	50	15	51	10	77	54	14	54	22	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	121	31	90	54	4	73	8	73	54	91	73	8	74	54	91	74	8	75	54	92
	RG0090	Takayasu malattia di	23	3	20	43	13	35	15	37	5	59	40	16	39	13	69	48	14	48	19	72
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	3	0	3	0	0	47	11	47	33	60	47	11	47	33	60	59	11	62	44	70

7. (5/7)

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
	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	30	6	24	0	0	33	21	33	0	76	46	17	46	12	79	49	16	49	13	80
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	2	0	2	100	0	49	6	49	43	55	50	7	50	43	56	58	8	58	50	65
2	RH0011	Sarcoidosi	28	10	18	86	14	47	12	50	22	72	48	12	51	23	73	53	12	54	24	78
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	14	7	7	0	0	47	19	50	19	80	48	19	51	21	80	50	20	52	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	23	15	8	65	0	57	7	58	44	77	59	8	58	44	77	61	8	59	47	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	2	0	2	100	0	52	10	52	42	62	55	8	55	47	62	55	8	55	47	62
	RJG010	Gitelman sindrome di	8	4	4	100	0	20	21	11	0	59	32	27	28	0	73	46	27	48	7	83
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	5	4	1	100	0	57	17	64	32	75	57	17	64	32	75	61	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	17	8	9	76	41	66	16	67	27	96	67	17	70	28	96	69	17	72	28	96
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	9	1	8	100	33	45	12	45	32	71	46	11	45	35	71	49	13	46	35	71
	RM0010	Dermatomiosite	23	9	14	65	9	52	15	52	5	79	53	15	53	5	80	57	13	57	23	80
	RM0020	Polimiosite	32	19	13	63	6	54	13	59	23	82	56	14	59	23	82	60	14	63	23	82
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	5	2	3	100	40	54	12	50	41	73	56	11	50	44	76	57	12	50	44	77
	RM0030	Connettivite mista	23	1	22	39	0	39	10	36	17	57	43	13	42	24	72	48	12	49	23	72
	RM0060	Policondrite ricorrente	11	5	6	82	36	38	22	34	11	73	44	20	37	16	73	48	18	46	18	73
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	3	1	2	0	33	75	5	76	68	81	80	6	82	72	85	81	6	83	73	86
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	103	10	93	97	16	49	14	49	19	80	53	15	54	19	83	58	15	59	19	83
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	16	7	9	19	6	17	13	13	1	49	18	13	15	1	50	20	15	15	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	9	0	9	33	0	24	8	22	11	39	30	13	32	12	56	33	13	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	91	2	89	82	0	2	7	0	0	59	6	7	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

7. (6/7)

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
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	28	14	14	0	43	1	5	0	0	27	3	6	1	0	27	6	6	4	0	28
	RN0860	Displasia setto-ottica	9	7	2	89	11	0	0	0	1	1	1	0	0	3	9	6	10	0	21	
	RN1010	Noonan sindrome di	17	12	5	35	0	1	2	0	0	9	8	5	9	0	19	15	5	15	2	25
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	7	0	29	14	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	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	11	0	11	11	11	
	RN1290	Wolfram sindrome di	5	1	4	60	40	3	4	1	0	9	19	10	24	6	30	35	4	35	31	40
	RN1300	Angelman sindrome di	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7	
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	132	67	65	43	30	0	0	0	4	1	2	0	0	12	7	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	4	3	1	25	25	56	7	57	46	63	58	8	59	48	67	61	11	59	49	78
	RNG010	Pseudoermafroditismi	9	6	3	33	0	1	4	0	0	13	4	6	0	0	17	7	8	3	0	19
	RNG050	Acondroplasia	22	8	14	0	32	1	3	0	0	14	2	6	0	0	28	8	6	7	0	28
	RNG050	Ipocondroplasia	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	
	RNG060	Discondrosteosi	3	1	2	100	0	5	3	4	1	9	5	3	4	1	9	10	3	11	5	13
	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	
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	6	2	4	50	0	7	3	6	3	12	7	4	6	3	14	10	5	11	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)	6	4	2	33	0	2	2	2	0	6	4	4	3	0	12	12	8	13	0	24
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	3	2	1	0	0	5	4	4	1	11	8	4	10	2	12	10	3	10	7	14
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	1	0	1	0	0	40	0	40	40	40	41	0	41	41	41	42	0	42	42	42
	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	7	2	5	86	0	6	7	0	0	15	9	6	11	0	16	10	6	14	0	16
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	8	3	5	38	13	3	6	0	0	18	6	7	2	0	18	17	11	17	0	31
	Totale Schede di Diagnosi		2578																			

7. (7/7)

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RL0MR

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 ESENZIONE 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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archiviae e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RA0020	Whipple malattia di	2	1 (1)
RA0030	Lyme malattia di	1	1 (0)
RB0040	Gardner sindrome di	0	0 (0)
RB0050	Poliposi familiare	2	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	9	0 (0)
RBG020	Complesso Carney	0	0 (0)
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	5	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	10	9 (6)
RC0020	Kallmann sindrome di	12	12 (4)
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	21	24 (16)
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	11	14 (7)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	209	153 (28)
RC0050	Leprecaunismo	0	0 (0)
RC0080	Lipodistrofia totale	0	0 (0)
RC0090	Dercum malattia di	7	0 (0)
RC0100	Farber malattia di	0	0 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	10	2 (1)
RC0160	Iposfosfatasi	1	1 (1)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	17	20 (3)
RC0210	Behçet malattia di	30	24 (15)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18	12 (5)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	1	1 (0)
RC0243	Sindrome TRAPS	0	0 (0)
RC0280	Refetoff sindrome di	0	0 (0)
RC0290	Schnitzler sindrome di	1	1 (1)
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	152	35 (7)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	9	7 (1)
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	0	0 (0)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	2	0 (0)
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	18	14 (8)
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)	3	10 (2)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
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 (0)
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)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	0	0 (0)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	0	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	14	3 (1)
RCG150	Istiocitosi croniche	12	10 (5)
RCG160	Immunodeficienze primarie	39	19 (3)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	122	123 (99)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	1	0 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RD0010	Sindrome emolitica uremica	1	1 (0)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	4 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	4	1 (1)
RD0040	Neutropenia ciclica	4	1 (0)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	5	0 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0 (0)
RD0081	Mastocitosi sistemica	0	0 (0)
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	8	8 (3)
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	2 (2)
RF0010	Alpers malattia di	0	0 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	10	38 (7)
RF0080	Corea di Huntington	1	1 (0)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	1	1 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	305	355 (42)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	18	25 (4)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	2	1 (0)
RF0150	Narcolessia	3	3 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	20	18 (8)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	55	40 (3)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	4 (0)
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	14 (2)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	0	0 (0)
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	7	6 (4)
RF0290	Congiuntivite ligena	0	0 (0)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0 (0)
RF0320	Coroidite multifocale	3	2 (2)
RF0330	Coroidite serpiginosa	1	1 (1)
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 (0)
RFG010	Leucodistrofie	10	5 (0)
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	0	0 (0)
RFG030	Gangliosidosi	0	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	86	151 (25)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	7	7 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	78	13 (3)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	7	4 (1)
RFG080	Distrofie muscolari	78	9 (1)
RFG090	Distrofie miotoniche	28	14 (3)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	6 (2)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	10	14 (5)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	20	0 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0 (0)
RFG160	Distonie primarie	0	0 (0)
RG0020	Poliangiote microscopica	18	7 (4)
RG0030	Poliarterite nodosa	5	3 (2)
RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	36	23 (14)
RG0060	Goodpasture sindrome di	0	0 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	46	19 (14)
RG0080	Arterite a cellule giganti	121	65 (40)
RG0090	Takayasu malattia di	23	10 (6)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0 (0)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	3	0 (0)
RGG020	Linfedemi primari cronici	34	0 (0)
RH0011	Sarcoidosi	30	32 (29)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0 (0)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	14	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	4	1 (0)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	23	15 (9)
RJG010	Tubulopatie primitive	13	18 (5)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	6	6 (2)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	17	15 (6)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	9	10 (8)
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	23	19 (8)
RM0020	Polimiosite	32	27 (11)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	5	5 (4)
RM0030	Connettivite mista	23	10 (3)
RM0040	Fascite eosinofila	0	0 (0)
RM0060	Policondrite ricorrente	11	9 (7)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	3	0 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	103	105 (65)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	16	4 (0)
RN0240	Ermafroditismo vero	1	1 (0)
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	9	3 (2)
RN0630	Pseudoxantoma elastico	12	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	91	77 (12)
RN0710	MELAS sindrome	7	24 (2)
RN0720	MERRF sindrome	2	9 (1)
RN0730	SHORT sindrome	0	0 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	1	0 (0)
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	0	0 (0)
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	0	0 (0)
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	28	0 (0)
RN0860	Displasia setto-ottica	9	10 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	17	6 (1)
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	5	3 (2)
RN1300	Angelman sindrome di	1	1 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	132	66 (18)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN1320	Marfan sindrome di	0	0 (0)
RN1370	Alstrom sindrome di	0	0 (0)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	0	0 (0)
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0 (0)
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0 (0)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	1 (0)
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0 (0)
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	0	0 (0)
RN1460	Fraser sindrome di	0	0 (0)
RN1610	POEMS sindrome	4	1 (1)
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0 (0)
RNG010	Pseudoermafroditismi	9	4 (2)
RNG050	Condrodistrofie congenite	23	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	30	18 (3)
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)	6	3 (2)
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	1	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	16	10 (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		2.578	1.890 (619)

