

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2019

Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo

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 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

Obici Laura l.obici@smatteo.pv.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
Ambaglio Chiara	135	89 (19)	
Arbustini Eloisa	559	87 (4)	
Avolio Luigi	5	0 (0)	
Balduzzi Silvia	1	2 (0)	
Ballardini Giuseppina	36	0 (0)	
Bergamaschi Gaetano	4	0 (0)	
Bertolino Giampiera	1	1 (0)	
Biagi Federico	31	27 (0)	
Bobbio Pallavicini Francesca	16	17 (0)	
Bogliolo Laura	25	18 (2)	
Bonetti Federico	1	23 (0)	
Bono Elisa	16	24 (23)	§
Borroni Giovanni	15	11 (0)	
Bossi Grazia	31	15 (5)	
Bozzola Mauro	1	0 (0)	
Brazzelli Valeria	8	8 (0)	
Caporali Roberto	2	0 (0)	
Caporali Roberto Felice	12	9 (2)	
Cavagna Lorenzo	136	119 (41)	
Cazzola Mario	1	1 (0)	
Ceccuzzi Roberto	223	0 (0)	
Cespa Maddalena	4	2 (0)	
Ciccocioppo Rachele	1	0 (0)	
Cisternino Mariangela	99	102 (0)	
Codullo Veronica	42	47 (0)	
Corsico Angelo Guido	49	23 (0)	
Di Stefano Michele	54	84 (8)	
Elena Chiara	42	44 (37)	
Esposito Pasquale	4	1 (1)	§
Foli Andrea	89	25 (3)	
Fusillo Mario	11	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Gamba Gabriella	148	0 (0)	
Grasso Maurizia	7	0 (0)	
Greco Alessandra	8	9 (9)	§
Grosjean Fabrizio	4	0 (0)	§
Larizza Daniela	34	5 (0)	
Licari Amelia	1	4 (1)	
Luisetti Maurizio	96	8 (0)	
Malcovati Luca	2	2 (0)	
Mannarino Savina	1	1 (0)	
Matti Elina	805	85 (0)	
Miceli Emanuela	8	4 (4)	
Milani Paolo	23	5 (4)	
Mina Tommaso	14	8 (0)	
Montecucco Carlomaurizio	3	3 (1)	
Monti Sara	1	1 (1)	§
Noris Patrizia	108	0 (0)	
Nuvolone Mario Ulisse	3	1 (1)	§
Obici Laura Piera	377	115 (32)	
Orlandi Ester Maria	1	0 (0)	
Palladini Giovanni	218	58 (0)	
Pecci Alessandro	2	3 (1)	
Perfetti Vittorio	1	1 (0)	
Piloni Davide	9	5 (3)	
Porru Daniele	242	536 (107)	
Preti Paola Stefania	36	12 (9)	
Prisco Elena	4	2 (0)	
Rampino Teresa	3	2 (0)	
Romano Piero Giovanni	6	0 (0)	
Rossi Silvia	42	28 (0)	
Ruberto Giulio	4	0 (0)	
Sakellariou Garifallia	3	3 (0)	
Sali Carlo Cristoforo	1	1 (0)	
Savasta Salvatore	43	8 (3)	
Scelsi Laura	32	31 (31)	§
Scire' Carlo Alberto	1	0 (0)	
Scorletti Eva	1	0 (0)	
Serio Alessandra	0	1 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Turco Annalisa	3	3 (3)	§
Vassallo Camilla	361	548 (76)	
Xoxi Blerina	1	3 (1)	§
Zappasodi Patrizia	1	1 (1)	§
Zecca Marco	68	18 (2)	
Totale	4.380	2.294 (435)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2019

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 5.273

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	4
	modificate ⁽²⁾	54
	non validate ⁽³⁾	835
	validate ⁽⁴⁾	4.380

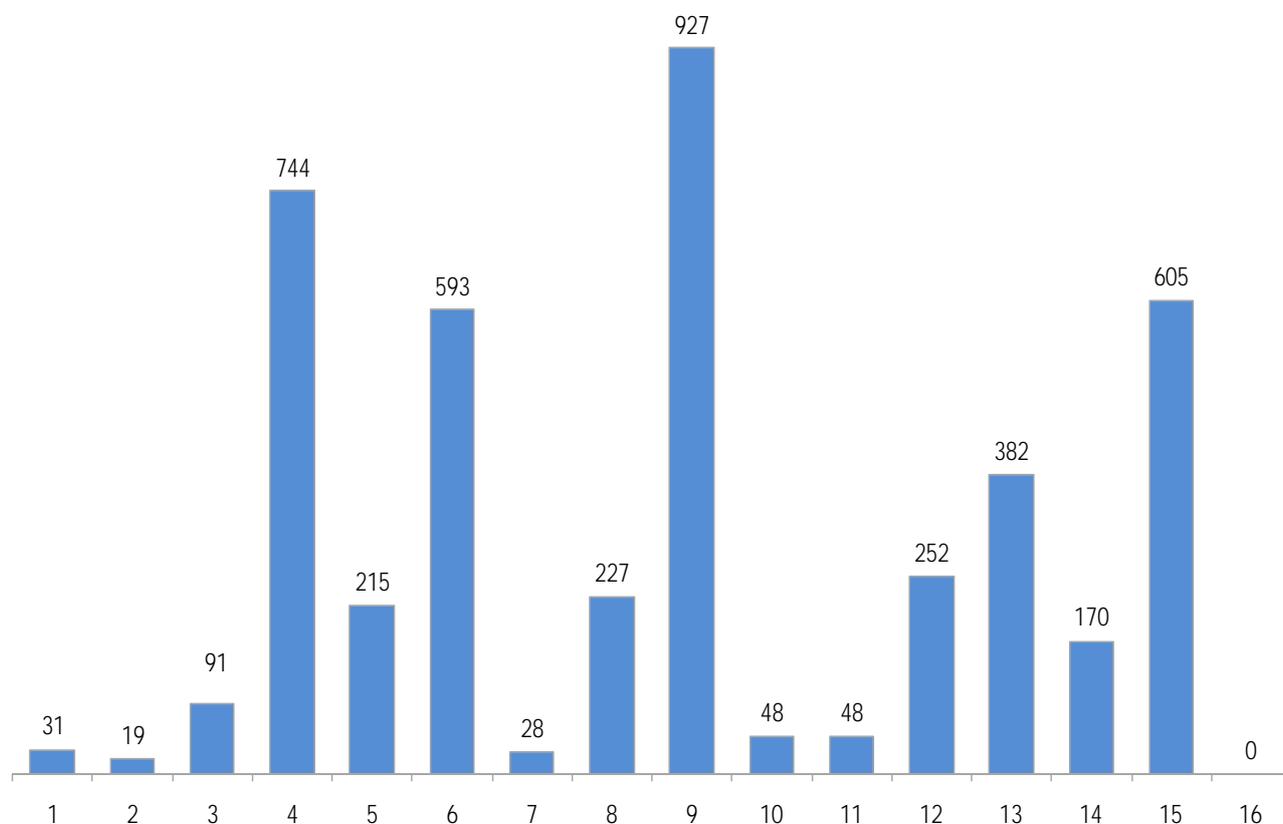
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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)*

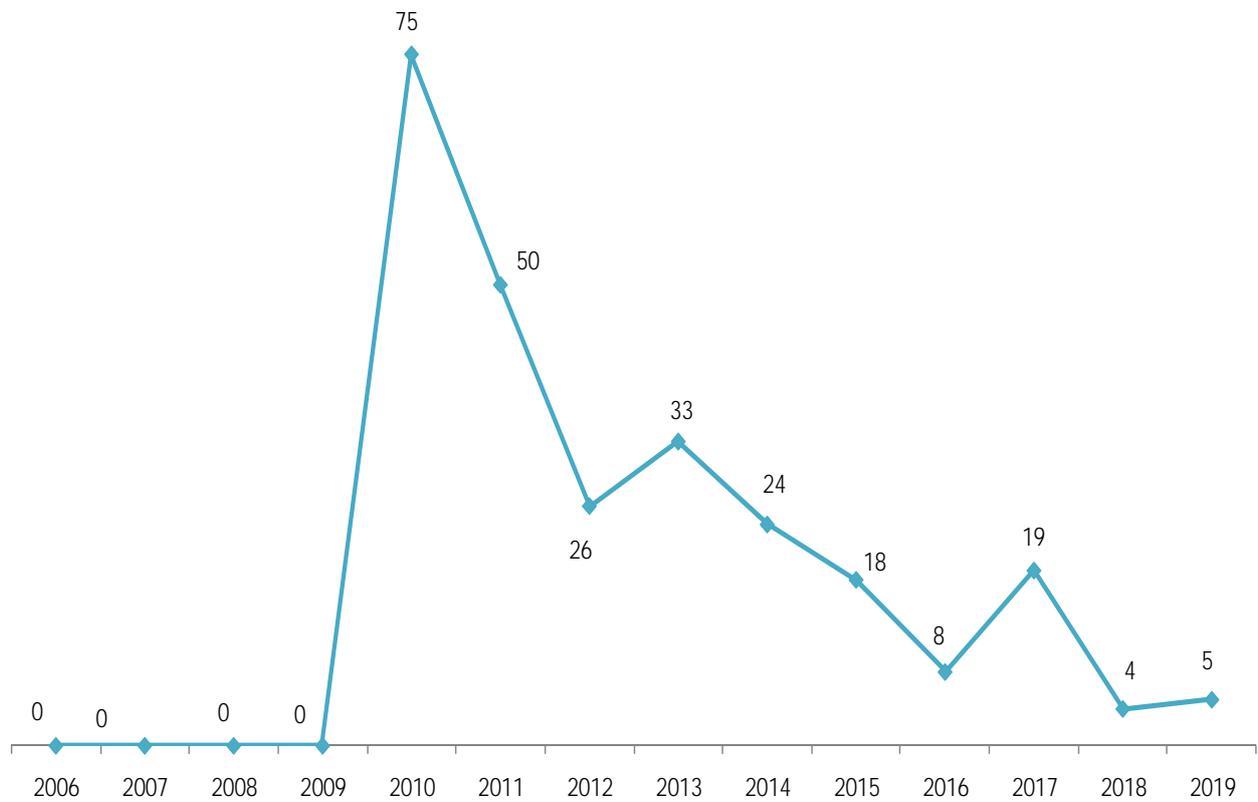
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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



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

7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMaR (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0020	Whipple malattia di	31	26	5	42	39	49	11	51	28	70	53	11	56	35	72	56	12	58	35	79
	RB0010	Wilms tumore di	3	2	1	0	0	4	0	4	3	4	4	0	4	3	4	9	3	9	5	12
	RB0020	Retinoblastoma	2	2	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	0	1	3	2	3	1	4	
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	13	9	4	8	8	7	8	5	0	32	11	11	7	1	37	13	10	10	3	37
	RC0010	Deficienza di ACTH	1	0	1	100	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	19	0	19	19	19
	RC0020	Kallmann sindrome di	6	4	2	100	17	12	5	13	0	17	15	3	14	12	20	23	13	19	13	50
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	67	4	63	81	25	7	2	7	1	10	8	2	8	1	10	9	2	9	1	12
	RC0110	Crioglobulinemia mista	2	0	2	50	0	62	1	62	61	62	65	4	65	61	68	69	6	69	63	74
	RC0150	Wilson malattia di	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	58	0	58	58	58
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	155	78	77	19	61	41	16	44	0	72	47	17	50	0	75	48	17	51	1	75
	RC0210	Behçet malattia di	35	13	22	74	0	39	11	39	15	62	41	11	41	15	63	44	12	43	18	75
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8	2	6	100	13	47	14	49	19	66	49	15	54	19	66	51	13	55	25	68
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	16	8	8	19	38	17	16	13	0	58	32	14	31	4	62	39	13	40	5	62
	RC0243	Sindrome TRAPS	6	2	4	83	67	5	5	3	0	16	32	12	35	8	47	45	9	47	25	53
	RC0290	Schnitzler sindrome di	2	2	0	100	0	68	5	68	63	72	70	4	70	66	74	72	3	72	69	74
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	8	2	6	38	0	5	9	0	0	26	7	9	0	0	27	11	13	6	0	36
	RCG020	3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di	1	0	1	0	0	17	0	17	17	17	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	8	2	6	63	13	52	12	58	28	65	54	11	60	37	68	56	11	60	37	71
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG040	Cistinosi	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	2	27	25	28
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	1	1	0	100	0	28	0	28	28	28	30	0	30	30	30	31	0	31	31	31
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	1	1	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RCG080	Fabry malattia di	33	18	15	52	55	43	20	46	0	69	44	19	46	0	69	45	19	48	2	70
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	1	1	0	0	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	54	0	54	54	54
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	3	1	2	0	0	35	16	23	23	58	35	16	23	23	58	37	15	26	26	58
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	693	429	264	24	56	56	18	59	0	87	59	15	62	2	88	60	15	63	2	88
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 2	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	15	0	15	15	15
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	4	3	1	0	25	6	5	4	1	14	6	6	4	1	15	6	5	4	1	15
	RCG160	Agammaglobulinemia	6	4	2	17	17	16	14	11	0	40	17	14	11	1	40	23	17	16	5	49
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43

7. (2/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	5	1	4	0	20	2	2	0	0	5	7	11	1	0	29	8	11	2	1	29
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	4	1	3	0	50	29	23	22	6	67	34	20	25	16	68	36	21	25	21	72
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	2	1	1	100	0	5	1	5	4	5	5	1	5	4	5	5	1	5	4	5
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	2	1	1	50	50	0	0	0	0	0	22	11	22	11	33	32	7	32	25	38
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	3	3	0	67	67	42	9	39	33	54	44	11	40	33	58	44	10	41	33	58
	RCG161	Muckle-Wells sindrome di	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	1	0	1	100	0	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18	42	0	42	42	42
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	6	3	3	67	17	37	16	32	18	66	38	15	33	19	66	38	15	33	19	66
	RD0040	Neutropenia ciclica	3	1	2	33	33	8	11	0	0	24	8	11	0	0	24	19	10	23	5	29
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	1	0	1	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	25	0	25	25	25
	RD0081	Mastocitosi sistemica	60	25	35	98	45	46	15	47	8	78	51	15	51	8	80	54	15	54	8	80
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	30	16	14	57	37	1	2	1	0	11	3	6	1	0	30	10	7	8	1	30
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	3	1	2	33	67	2	2	1	0	4	2	2	1	0	5	20	11	15	10	35
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria	1	0	1	0	100	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9
	RDG010	Fanconi anemia di	4	1	3	0	50	7	3	6	4	12	7	4	6	4	13	9	5	9	4	14
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	3	2	1	33	67	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	7	7	3	2	17
	RDG010	Talassemia major	17	9	8	18	35	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	11	13	7	0	42
1C	RDG010	Talassemie	38	22	16	61	16	1	3	0	0	19	1	6	0	0	39	26	12	30	3	44
	RDG020	Afibrinogenemia	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RDG020	Antitrombina deficit di	9	4	5	0	0	33	19	26	6	63	35	18	34	6	63	36	18	35	6	63
	RDG020	Disfibrinogenemia	1	0	1	100	0	34	0	34	34	34	42	0	42	42	42	42	0	42	42	42
	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	5	3	2	0	0	29	15	26	8	52	36	16	38	8	55	37	16	38	9	55
	RDG020	Emofilia A	72	69	3	44	0	12	16	4	0	69	16	19	7	0	69	32	21	28	0	80
	RDG020	Emofilia B	5	5	0	40	0	9	14	2	0	37	12	14	2	0	37	38	20	36	7	68
	RDG020	Fattore V deficit di	6	1	5	0	0	19	8	17	9	35	27	17	22	10	61	31	16	22	16	61
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	29	11	18	0	0	36	15	33	9	69	37	15	34	9	69	38	15	34	9	70
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	8	3	5	0	0	36	21	29	14	77	38	20	31	20	77	39	20	32	20	77
	RDG020	Fattore VII deficit di	28	8	20	21	0	22	13	19	3	61	26	15	20	5	63	28	15	25	5	66
	RDG020	Fattore X deficit di	2	2	0	0	0	21	7	21	14	28	21	7	21	14	28	22	7	22	15	28
	RDG020	Fattore XI deficit di	27	10	17	7	0	23	17	14	1	73	25	17	23	1	73	29	16	27	7	73
1B	RDG020	Fattore XII deficit di	2	2	0	0	0	6	4	6	2	10	8	3	8	5	10	12	6	12	6	18

7. (3/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	Ipfibrinogenemia	2	2	0	0	0	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27
	RDG020	Proteina C deficit di	4	0	4	0	0	19	6	17	15	29	21	5	20	15	29	21	5	21	15	29
	RDG020	Proteina S deficit di	22	5	17	0	0	34	16	32	15	72	35	16	33	17	72	35	16	33	17	72
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	6	2	4	0	17	45	10	42	34	58	45	10	42	34	58	45	10	42	34	58
	RDG020	Von Willebrand malattia di	95	41	54	19	1	27	20	20	0	76	31	20	27	0	78	32	21	27	4	78
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	3	2	1	0	67	2	1	2	0	3	2	1	3	0	3	5	2	5	2	8
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	100	45	55	2	23	20	18	17	0	70	37	19	37	0	74	38	19	39	3	77
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	2	1	1	0	100	3	1	3	2	3	3	1	3	2	3	4	1	4	3	4
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	2	2	0	100	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	13	13	0	25
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	19	0	19	19	19
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	1	1	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	10	0	10	10	10
	RF0280	Cheratocono	217	152	65	0	11	30	12	26	11	70	30	12	26	11	70	32	13	28	11	71
	RFG070	Miopia central core	23	5	18	61	52	40	15	43	8	63	41	15	45	9	63	44	15	48	14	66
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	100	100	36	0	36	36	36	37	0	37	37	37	41	0	41	41	41
	RFG110	Retinite pigmentosa	4	3	1	0	25	27	16	26	10	48	28	16	26	11	48	44	9	43	34	54
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	6	2	4	0	0	39	14	47	15	53	39	14	47	15	53	40	15	48	15	53
	RG0010	Endocardite reumatica	3	3	0	100	0	8	1	8	7	9	8	1	8	7	9	10	3	9	8	14
	RG0020	Poliangiote microscopica	6	0	6	33	17	56	18	54	28	83	57	17	54	32	83	57	17	54	32	84
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con pollangite	18	10	8	50	6	53	14	55	30	78	55	13	55	30	79	55	12	55	31	79
	RG0070	Granulomatosi con pollangite	13	5	8	54	8	47	16	45	16	77	50	15	47	16	77	50	16	47	16	78
	RG0080	Arterite a cellule giganti	33	7	26	55	9	68	8	68	52	83	68	8	68	52	83	68	8	69	52	83
	RG0090	Takayasu malattia di	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12	18	0	18	18	18
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	805	406	399	10	69	18	14	14	1	86	47	18	49	2	88	52	18	55	4	93
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	43	13	30	98	30	42	15	40	19	74	43	15	40	21	75	54	16	52	24	85
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	5	3	2	0	20	45	10	48	33	58	45	10	48	33	58	48	8	50	34	58
2	RH0011	Sarcoidosi	3	1	2	100	33	41	9	37	33	53	42	8	40	33	53	42	8	40	33	53
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	22	13	9	68	18	52	20	57	11	84	55	20	61	16	84	56	19	62	18	84
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	18	8	10	100	11	40	18	38	12	75	43	17	41	16	77	44	17	42	16	77
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	5	1	4	100	20	29	5	29	24	37	38	6	37	31	48	46	10	48	34	60
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	2	1	1	100	0	58	3	58	55	61	58	3	58	55	61	59	4	59	55	62
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	1	1	0	0	100	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	29	0	29	29	29

7. (4/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RJ0030	Cistite interstiziale	243	3	240	82	58	35	14	34	0	70	42	13	40	18	76	45	13	45	17	80
	RJG010	Barterr sindrome di	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3
	RJG020	Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig	1	1	0	100	0	63	0	63	63	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63	63
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	4	4	0	0	0	52	13	58	29	62	52	13	58	30	62	55	14	62	31	65
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	2	1	1	0	50	42	24	42	18	65	42	24	42	18	66	49	17	49	32	66
	RL0030	Pemfigo	101	54	47	87	20	53	17	51	17	94	55	17	53	25	95	57	16	57	25	95
	RL0040	Pemfigoide bolloso	190	100	90	76	13	74	13	77	1	102	75	13	77	1	102	75	12	78	3	102
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	37	14	23	95	24	63	15	65	26	85	65	14	67	27	86	67	13	68	31	88
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	41	17	24	80	7	49	14	54	10	74	52	14	55	10	83	53	14	55	11	83
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	7	2	5	100	14	39	28	39	3	84	41	28	39	3	85	45	26	42	16	89
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	1	0	1	100	100	66	0	66	66	66	68	0	68	68	68	68	0	68	68	68
	RM0010	Dermatomiosite	36	9	27	81	25	54	16	52	13	82	55	16	53	13	82	57	15	60	18	82
	RM0020	Polimiosite	20	7	13	95	20	54	16	55	19	78	56	15	56	24	79	58	14	57	34	79
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	39	14	25	100	44	54	13	51	28	79	56	12	56	28	83	60	12	62	31	83
	RM0030	Connettivite mista	11	3	8	55	9	43	17	44	11	74	45	15	45	24	75	50	13	48	29	75
	RM0060	Policondrite ricorrente	2	1	1	100	50	60	6	60	54	65	60	5	60	55	65	60	5	60	55	65
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	62	11	51	100	10	52	13	54	25	76	53	12	55	28	77	58	12	60	31	79
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	5	3	2	0	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	3	
	RN0200	Hirschsprung malattia di	9	7	2	22	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	3	5	7	2	0	23
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	19	11	8	21	26	25	22	28	0	65	27	20	28	4	65	29	19	29	4	66
	RN0430	Poland sindrome di	2	2	0	0	0	11	11	11	0	22	11	11	11	0	22	19	3	19	16	22
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	2	2	0	0	0	47	7	47	40	53	47	7	47	40	54	51	6	51	45	56
	RN0550	Darier malattia di	2	2	0	100	50	30	15	30	15	45	36	20	36	16	55	60	25	60	35	85
	RN0680	Turner sindrome di	27	0	27	4	30	0	0	0	0	4	5	2	0	16	26	11	26	10	47	
	RN0710	MELAS sindrome	4	2	2	25	25	42	14	38	28	62	42	14	38	28	62	43	14	39	29	64
	RN0750	Sclerosi tuberosa	3	3	0	67	33	0	0	0	0	1	0	0	0	1	12	15	3	0	34	
	RN0950	Kartagener sindrome di	2	2	0	100	0	2	2	2	0	4	9	3	9	6	12	15	1	15	14	16
	RN1010	Noonan sindrome di	12	6	6	25	8	5	14	0	0	51	16	21	6	0	59	26	21	15	4	63
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	30	19	30	11	48	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	8	2	8	6	9	8	1	8	7	9

7. (5/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1220	Stickler sindrome di	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RN1270	Williams sindrome di	1	1	0	100	0	25	0	25	25	25	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2
	RN1320	Marfan sindrome di	489	261	228	9	64	24	18	22	0	74	26	18	24	0	74	28	18	28	0	77
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	9	9	0	18	10	9	10	1	18
	RN1610	POEMS sindrome	4	2	2	75	25	43	5	45	35	48	45	5	47	38	49	46	4	47	41	50
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	1	1	0	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	49	0	49	49	49
	RNG010	Pseudoermafroditismi	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	42	0	42	42	42
	RNG060	Discondrosteosi	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	33	0	33	33	33
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3	0	3	3	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)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	34	18	34	16	51	34	18	34	16	51
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	13	7	6	15	8	2	5	0	0	18	5	6	4	0	22	8	6	6	1	23
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	1	0	1	100	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	50	0	50	50	50
	RNG200	Birt-Hogg-Dubè sindrome di	2	1	1	0	0	58	13	58	45	70	58	12	58	46	70	58	12	58	46	70
Totale Schede di Diagnosi			4380																			

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

PT (%) PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO

E.R. (%) PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009**NOTA 1B** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011**NOTA 1C** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016**NOTA 1D** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016**NOTA 1E** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016**NOTA 2** ESEZIONE 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 Validae	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RA0020	Whipple malattia di	31	30 (0)
RB0010	Wilms tumore di	3	0 (0)
RB0020	Retinoblastoma	2	0 (0)
RB0040	Gardner sindrome di	0	0 (0)
RB0060	Linfoangioliomiomatosi	1	0 (0)
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	0	0 (0)
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	0	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	13	1 (0)
RBG020	Complesso Carney	0	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	1	1 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	6	8 (0)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	67	88 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	2	1 (0)
RC0150	Wilson malattia di	1	0 (0)
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	155	36 (3)
RC0210	Behçet malattia di	35	51 (2)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8	8 (2)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	16	3 (2)
RC0243	Sindrome TRAPS	6	6 (3)
RC0290	Schnitzler sindrome di	2	2 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	0	0 (0)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	9	3 (0)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	8	5 (4)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	4	4 (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)	1	0 (0)
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	0	0 (0)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0 (0)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0 (0)
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	0	0 (0)
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	0	0 (0)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	34	21 (1)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
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)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	4	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	693	199 (36)
RCG140	Mucopolisaccaridosi	1	0 (0)
RCG150	Istiocitosi croniche	4	0 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	16	1 (0)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	8	6 (3)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	1	1 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	6	6 (0)
RD0040	Neutropenia ciclica	3	1 (0)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	0	0 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0 (0)
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	1	0 (0)
RD0081	Mastocitosi sistemica	60	71 (63)
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	97	47 (2)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	324	101 (28)
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	0	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	3	0 (0)
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	100	3 (1)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	2	0 (0)
RDG051	Neutropenie congenite	2	3 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	1	1 (0)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	1	0 (0)
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	0	0 (0)
RF0280	Cheratocono	217	0 (0)
RF0320	Coroidite multifocale	0	0 (0)
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0 (0)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	24	15 (1)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	4	0 (0)
RFG130	Degenerazioni della cornea	0	0 (0)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	6	0 (0)
RG0010	Endocardite reumatica	3	3 (1)
RG0020	Poliangiote microscopica	6	2 (0)
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	18	11 (2)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	13	7 (0)
RG0080	Arterite a cellule giganti	33	18 (0)
RG0090	Takayasu malattia di	1	2 (0)
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	805	85 (0)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	43	43 (43)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	5	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RH0011	Sarcoidosi	3	3 (2)
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	0	0 (0)
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0 (0)
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	0	0 (0)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0 (0)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	22	18 (1)
RI0030	Gastroenterite eosinofila	18	27 (4)
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	5	11 (1)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	2	3 (0)
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	1	1 (0)
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	0	0 (0)
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	1	0 (0)
RJ0030	Cistite interstiziale	243	537 (107)
RJG010	Tubulopatie primitive	1	0 (0)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	7	1 (1)
RL0030	Pemfigo	101	235 (26)
RL0040	Pemfigoide bolloso	190	198 (21)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	37	73 (15)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	41	48 (9)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	7	7 (0)
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	1	1 (1)
RM0010	Dermatomiosite	36	31 (9)
RM0020	Polimiosite	20	19 (8)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	39	40 (7)
RM0030	Connettivite mista	11	6 (0)
RM0040	Fascite eosinofila	0	0 (0)
RM0050	Fascite diffusa	0	0 (0)
RM0060	Policondrite ricorrente	2	3 (0)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	0	0 (0)
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica	0	0 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	62	63 (17)
RM0121	Sindrome SAPHO	0	0 (0)
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0 (0)
RN0110	Aniridia	0	0 (0)
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	5	0 (0)
RN0170	Atresia del digiuno	0	0 (0)
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	2	0 (0)
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	5	0 (0)
RN0200	Hirschsprung malattia di	9	2 (0)
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	0	0 (0)
RN0240	Ermafroditismo vero	0	0 (0)
RN0300	Sindrome da regressione caudale	0	0 (0)
RN0320	Gastroschisi	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	19	4 (0)
RN0430	Poland sindrome di	2	0 (0)
RN0520	Xeroderma pigmentoso	2	0 (0)
RN0550	Darier malattia di	2	2 (2)
RN0560	Discheratosi congenita	0	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	27	1 (0)
RN0710	MELAS sindrome	4	1 (0)
RN0720	MERRF sindrome	0	0 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	3	4 (3)
RN0860	Displasia setto-ottica	0	0 (0)
RN0870	Dubowitz sindrome di	0	0 (0)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0 (0)
RN0950	Kartagener sindrome di	2	5 (1)
RN1010	Noonan sindrome di	12	4 (0)
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	0	0 (0)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	2	0 (0)
RN1100	Seckel sindrome di	0	0 (0)
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	2	0 (0)
RN1220	Stickler sindrome di	1	0 (0)
RN1270	Williams sindrome di	1	1 (0)
RN1290	Wolfram sindrome di	0	0 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	2	1 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	489	44 (1)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	0 (0)
RN1600	Pearson sindrome di	0	0 (0)
RN1610	POEMS sindrome	4	3 (1)
RN1650	Sindrome del nevo displastico	1	0 (0)
RNG010	Pseudoermafroditismi	1	0 (0)
RNG050	Condrodistrofie congenite	1	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	2	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	0 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	13	2 (0)
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	1	1 (1)
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	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)
RNG200	Amartomatosi multiple	2	0 (0)
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0 (0)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
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)
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0 (0)
Totale		4.380	2.294 (435)

