

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2021

Ospedale S. Paolo di Milano

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia un primo 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 2021, sono uniformemente riconosciute 900 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 900 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare: 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare; 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare.

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 2021.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Canevini Maria Paola maria.canevini@asst-santipaolocarlo.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 17



3. SPECIALISTI DEL PRESIDIO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMR

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), pubblicati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2021.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Alfano Fausta	3	0 (0)	§
Autelitano Luca	1	1 (1)	§
Battista Valeria Marinella Augusta	1	0 (0)	
Bonza Matteo Giuseppe	22	1 (0)	
Cagnoli Giacomo	252	15 (0)	
Campiglio Laura	3	3 (3)	§
Canevini Maria Paola	13	0 (0)	
Casellato Chiara Livia Marina	5	4 (4)	§
Castellana Paola	14	14 (3)	
Cefalo Graziella Silvia	522	59 (2)	
Cerri Amilcare	45	9 (0)	
Chiesa Valentina	1	5 (5)	§
Decarlis Silvia	1	5 (0)	
Furia Francesca	0	5 (0)	
La Briola Francesca	68	30 (2)	
Lividini Althea	1	5 (5)	§
Mondoni Michele	143	61 (5)	
Montanari Chiara	4	27 (7)	
Oggioni Gaia Donata	4	4 (0)	
Paci Sabrina	21	6 (2)	
Parazzini Elena Maria	7	1 (0)	
Pederiva Cristina	5	13 (7)	
Peron Angela	90	2 (0)	
Pietrogrande Luca	1	0 (0)	
Podda Gianmarco	26	0 (0)	
Porata Giulia	0	3 (3)	§
Ricci Emilia	3	19 (11)	
Rinaldo Rocco Francesco	2	1 (0)	
Riva Enrica	1	0 (0)	
Rovelli Valentina	129	579 (261)	
Sala Barbara	193	11 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Salvatici Elisabetta	1	0 (0)	
Savini Miriam Nella	5	55 (34)	
Schioppo Tommaso	5	5 (5)	§
Selmi Raed	1	1 (1)	§
Terraneo Silvia	26	19 (5)	
Tirelli Claudio	2	0 (0)	§
Vannicola Chiara	3	2 (2)	§
Verduci Elvira	859	370 (0)	
Vergani Raffaella	65	65 (8)	
Vigano' Ilaria	0	4 (4)	§
Vignoli Aglaia	277	114 (0)	
Volpi Angela	5	4 (0)	
Walder Mauro	1	0 (0)	
Zambrelli Elena Oriele Teresa	29	30 (5)	
Zuin Massimo	9	9 (0)	
Totale	2.869	1.561 (385)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2021

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare	3.182
--	-------

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	2
	modificate ⁽²⁾	6
	non validate ⁽³⁾	305
	validate ⁽⁴⁾	2.869

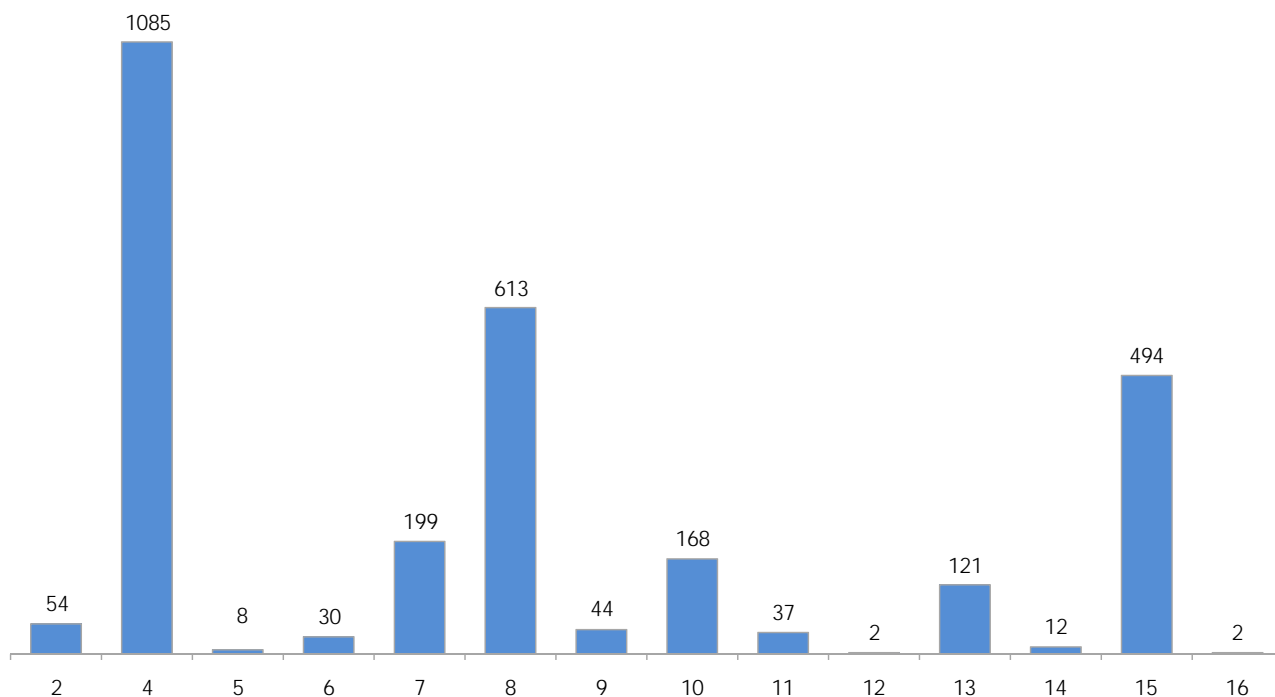
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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 Cellaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)*

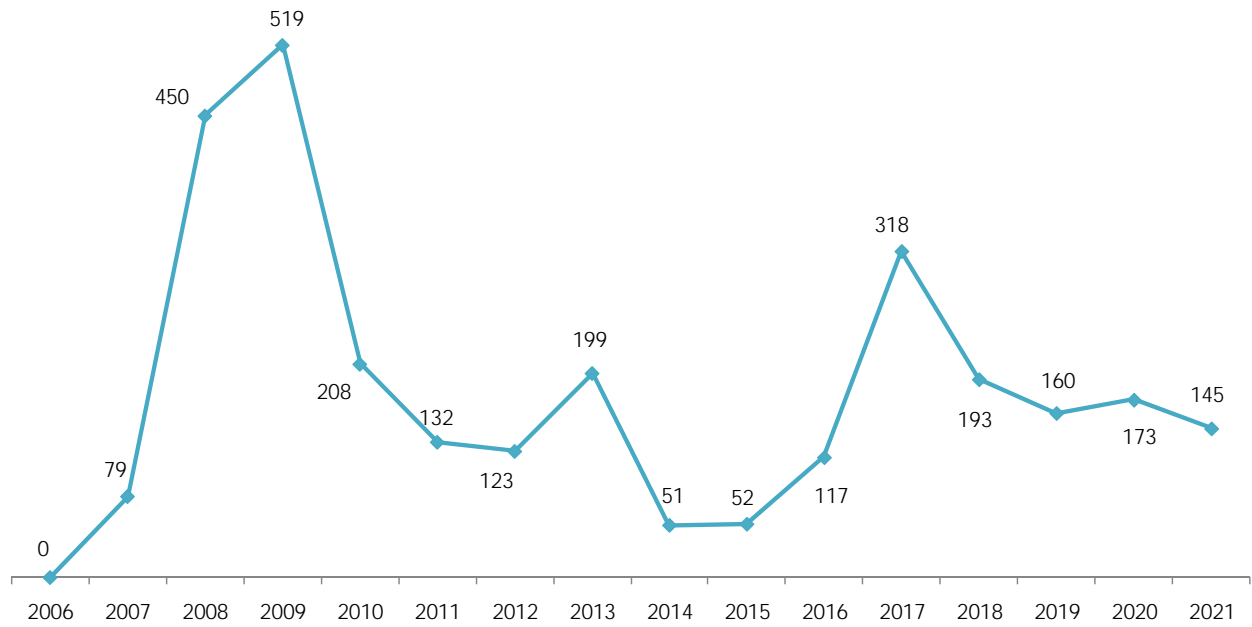
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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 REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi	26	0	26	35	42	37	11	35	18	69	38	11	36	18	69	41	11	41	18	71
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	28	12	16	0	7	3	6	1	0	27	9	10	5	0	40	13	9	11	1	40
	RC0110	Crioglobulinemia mista	7	1	6	86	0	64	12	63	47	79	64	12	63	47	79	72	9	78	54	80
	RC0150	Wilson malattia di	77	37	40	88	39	18	14	15	0	54	21	13	18	3	55	37	13	38	6	61
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	7	5	2	0	43	4	5	2	0	13	7	6	7	0	14	20	6	20	13	28
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	1	0	1	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RC0270	Lowe sindrome di	3	3	0	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	2	1	1	100	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	14
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG040	Acidemia propionica (SNE)	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	4	3	0	9
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	3	2	1	67	0	5	7	0	0	14	8	5	10	1	14	21	10	18	10	34
	RCG040	Albinismo	2	1	1	0	0	3	1	3	2	3	9	6	9	3	15	18	15	18	3	32
	RCG040	Alcaptonuria	1	0	1	0	0	20	0	20	20	20	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55
	RCG040	Cistinosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	30	0	30	30	30
	RCG040	Cistinuria	7	4	3	43	0	8	7	6	0	20	17	16	10	1	49	23	19	13	7	55
	RCG040	Deficit biosintesi cofattore bipterina (SNE)	3	2	1	100	0	14	20	0	0	42	14	20	0	0	43	16	19	5	0	43
	RCG040	Fenilchetonuria (SNE)	75	35	40	84	13	0	0	0	0	2	1	7	0	0	57	12	18	1	0	61
1E	RCG040	Iperfenilalaninemia	679	355	324	46	11	0	0	0	0	11	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53
	RCG040	Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)	102	55	47	2	1	1	5	0	0	38	1	6	0	0	38	4	10	0	0	42
	RCG040	Iperistidinemia	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
	RCG040	Iperprolinemia	3	3	0	67	0	1	1	0	0	3	2	2	3	0	4	10	3	12	5	12
	RCG040	Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)	2	1	1	100	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	4	15	11	19
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	5	3	2	60	20	0	1	0	0	2	1	1	1	0	2	22	14	19	0	38
	RCG040	Tirosinemia tipo III (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE)	2	2	0	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	8	9	1	17
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	3	1	2	33	67	0	0	0	0	0	4	2	5	2	6	18	3	16	15	22
	RCG060	Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di	3	1	2	33	33	0	0	0	0	0	9	2	8	7	12	21	0	21	21	22
	RCG060	Galattosemia (SNE)	15	10	5	73	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	17	11	15	0	45

7. (2/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	21	12	9	67	24	0	0	0	0	0	5	8	0	0	24	20	9	20	6	37
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG060	Glicogenosi tipo 3	7	4	3	100	86	0	0	0	0	4	6	0	0	14	17	9	16	3	33	
	RCG060	Glicogenosi tipo 6	1	1	0	0	100	0	0	0	0	1	0	1	1	1	16	0	16	16	16	
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	9	3	6	100	0	1	3	0	0	10	13	15	3	0	45	15	15	10	2	51
	RCG070	Abetalipoproteinemia	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	5	3	2	60	0	2	4	1	0	10	3	4	1	0	10	5	4	5	1	10
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica	1	1	0	0	0	1	0	1	1	10	0	10	10	10	14	0	14	14	14	
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	2	2	0	50	0	1	1	1	0	1	1	1	0	1	8	8	8	0	15	
	RCG070	Ipbetalipoproteinemia familiare	8	3	5	100	0	7	4	8	1	11	10	4	11	3	15	12	4	13	3	16
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	26	0	26	26	26	
	RCG074	Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)	1	1	0	100	100	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE)	1	0	1	100	0	24	0	24	24	24	24	0	24	24	24	26	0	26	26	26
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)	9	7	2	56	22	3	7	0	0	21	7	10	0	0	24	8	11	0	0	28
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	1	1	0	100	0	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18	21	0	21	21	21
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	10	0	10	10	10
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	1	1	0	100	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21	
	RCG080	Fabry malattia di	3	1	2	67	0	0	0	0	0	28	13	36	10	39	40	11	39	28	54	
	RCG085	Iperplexia ereditaria	3	2	1	0	0	1	1	0	0	3	12	15	3	0	34	14	16	5	0	36
	RCG090	Mucopolidosi tipo 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 2	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3	1	1	0	100	100	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	1	0	1	100	0	11	0	11	11	11	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	11	7	11	4	17	11	6	11	5	17
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6
	RDG010	Fanconi anemia di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5

7. (3/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1C	RDG010	Talassemie	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RDG020	Fattore II deficit di	2	0	2	0	0	46	5	46	41	51	46	5	46	41	51	47	5	47	42	51
	RDG020	Fattore V deficit di	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	55	0	55	55	55
	RDG020	Von Willebrand malattia di	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	13	0	13	13	13	17	0	17	17	17
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	19	4	15	0	0	41	15	41	9	70	42	15	42	11	70	51	15	51	23	78
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	1	1	0	0	0	9	0	9	9	9	29	0	29	29	29	34	0	34	34	34
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	2	2	0	0	0	25	11	25	14	36	27	9	27	18	36	48	3	48	45	51
	RF0040	Rett sindrome di	134	2	132	38	37	1	1	0	0	4	7	9	3	0	47	14	11	11	1	47
	RF0061	Dravet sindrome di	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3	13	6	13	7	19
	RF0080	Corea di Huntington	1	1	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	48	0	48	48	48
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	2	1	1	50	0	60	8	60	52	68	61	8	61	53	69	62	8	62	54	70
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	38	16	22	47	18	5	6	3	0	28	14	12	10	0	43	30	13	28	6	60
	RF0140	West sindrome di	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3
	RF0150	Narcolessia	11	6	5	100	0	32	16	33	11	51	36	17	35	11	58	37	17	45	11	59
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	3	3	0	67	0	45	17	53	21	61	45	17	53	21	61	46	17	53	23	63
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	2	1	1	0	0	36	17	36	19	52	39	15	39	24	53	45	9	45	36	54
	RF0280	Cheratocono	12	9	3	0	8	29	11	29	14	52	31	11	30	14	53	42	13	43	26	68
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	2	1	1	0	50	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	31	15	31	16	45
	RFG110	Distrofia dei con	11	6	5	0	18	22	13	24	0	43	29	14	35	0	48	36	18	35	14	77
	RFG110	Distrofia ialina della retina	2	1	1	0	0	17	1	17	16	17	17	1	17	16	17	33	12	33	21	44
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	2	0	2	0	0	42	24	42	18	65	43	25	43	18	67	48	29	48	19	76
	RFG110	Retinite pigmentosa	474	249	225	1	12	22	17	18	0	73	29	17	26	0	75	47	17	47	9	89
	RFG110	Retinite punctata albescens	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	21	32
	RFG110	Retinoschisi	2	2	0	0	0	9	1	9	8	9	9	1	9	8	9	27	11	27	16	38
	RFG110	Stargardt malattia di	37	17	20	0	8	22	15	16	1	60	26	16	21	5	62	41	15	41	12	69
	RFG110	Usher sindrome di	66	34	32	5	11	18	11	17	0	46	24	11	23	1	48	40	13	39	12	81
	RFG140	Distrofia corneale stromale	1	1	0	0	100	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RFG160	Distonie primarie	5	1	4	80	0	36	10	34	21	50	41	16	35	21	70	47	12	44	35	70

7. (4/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RG0010	Endocardite reumatica	3	1	2	33	0	11	1	11	10	12	11	1	11	10	12	11	0	11	11	12
	RG0020	Poliangiote microscopica	6	2	4	33	0	61	17	61	32	81	61	16	61	33	81	64	17	68	33	81
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con pollangite	4	0	4	50	0	45	5	45	39	52	47	6	48	39	54	49	5	51	41	54
	RG0080	Arterite a cellule giganti	14	8	6	86	0	75	11	76	55	92	75	11	76	56	92	76	11	77	56	93
	RG0090	Takayasu malattia di	3	0	3	67	0	52	6	52	45	59	53	5	53	46	59	54	7	53	46	64
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	3	1	2	100	33	26	4	28	21	29	26	3	28	22	29	45	3	46	40	48
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	1	0	1	100	0	38	0	38	38	38	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	4	1	3	0	0	39	12	36	26	58	39	12	36	26	58	42	13	36	31	64
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	13	7	6	15	0	52	10	51	36	73	52	10	51	36	73	58	13	55	37	83
2	RH0011	Sarcoidosi	51	21	30	24	2	48	13	47	17	74	49	12	47	22	74	53	14	50	22	82
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	92	77	15	50	2	73	7	74	49	88	74	7	75	49	88	74	7	76	50	88
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	4	1	3	50	0	64	10	65	49	76	64	10	65	49	76	65	11	67	49	79
	RHG010	Polmonite interstiziale desquamativa	1	1	0	100	0	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	67	0	67	67	67
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	4	2	2	25	0	75	6	75	69	80	75	6	75	69	81	79	5	81	71	84
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	37	18	19	81	14	38	16	37	7	67	39	17	41	7	68	50	16	48	15	81
	RL0030	Pemfigo	9	2	7	56	0	56	14	57	35	72	56	14	57	35	73	56	14	57	36	73
	RL0040	Pemfigoide bolloso	95	51	44	67	1	78	10	80	44	93	79	10	80	44	93	79	10	80	44	93
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	5	1	4	40	20	71	7	71	61	81	72	7	71	61	82	72	7	71	61	82
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	4	1	3	0	0	45	21	55	10	61	46	20	56	11	61	46	20	56	11	62
	RM0010	Dermatomirosite	2	1	1	50	0	66	6	66	60	72	68	8	68	60	76	69	9	69	60	77
	RM0020	Polimiosite	2	1	1	50	0	52	5	52	47	57	52	5	52	47	57	56	7	56	49	63
	RM0030	Connettivite mista	4	1	3	25	0	32	8	31	23	42	35	6	36	26	42	38	8	40	26	45
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	4	1	3	100	0	57	8	56	48	66	59	9	57	50	71	59	8	57	51	71
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	3	2	1	33	33	1	1	0	0	2	3	2	2	0	6	4	2	3	3	7
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	4	6	0	0	13	10	7	13	0	17
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	8	0	8	8	8	18	0	18	18	18
	RN0550	Darier malattia di	3	3	0	100	0	30	12	27	16	46	44	4	44	38	49	44	4	44	38	49
	RN0680	Turner sindrome di	4	0	4	0	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	4	7	5	8	0	11
	RN0750	Sclerosi tuberosa	325	151	174	5	32	5	10	0	0	52	12	16	4	0	74	22	17	20	0	75
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	8	9	5	0	22	26	11	25	13	42
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	14	0	14	14	14

7. (5/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0940	Sindrome Kabuki	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	17	0	17	17	17
	RN0950	Kartagener sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	8	17	4	17	13	21	
	RN1020	Opitz sindrome di	1	1	0	100	0	1	0	1	1	11	0	11	11	11	27	0	27	27	27	
	RN1300	Angelman sindrome di	8	4	4	25	0	1	1	0	0	2	20	22	8	1	49	26	19	20	2	51
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	4	4	0	0	0	0	0	0	1	10	8	7	2	24	11	8	9	2	24	
	RN1360	Alport sindrome di	2	1	1	100	0	3	3	3	0	5	34	3	34	31	36	37	3	37	34	39
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	4	2	2	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	6	5	4	4	1	12	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	2	0	2	0	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	6	4	3	4	1	7
	RNG030	Hallerman-Streif sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
	RNG030	Pierre-Robin sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome	2	1	1	50	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	7	5	7	2	12	
	RNG040	Displasia maxillonasale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13
	RNG040	Palatoschisi isolata o sindromica	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RNG060	Displasia fibrosa	1	0	1	0	0	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	4	2	2	0	0	0	0	0	0	42	19	43	21	63	43	19	43	22	63	
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	4	3	1	50	0	2	1	2	0	3	5	5	3	0	13	7	4	6	3	14
	RNG070	Ittiosi X-linked	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37
	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	2	4	33	0	2	3	1	0	7	3	2	3	0	7	13	10	10	0	29
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	76	35	41	11	9	1	4	0	0	29	11	12	6	0	47	14	13	11	0	51
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	34	24	10	15	6	1	2	0	0	6	13	13	9	0	46	19	15	17	0	50
	RNG200	Cowden malattia di	3	2	1	0	33	4	4	2	0	10	10	11	2	2	25	13	10	10	2	26
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	2	1	1	0	50	0	0	0	0	7	4	7	3	11	10	3	10	7	12	
	Totale Schede di Diagnosi		2869																			

7. (6/6)

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE
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 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 Archivate e Valide	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RB0060	Linfoangioleiomiomatosi	26	16	5
RBG010	Neurofibromatosi	28	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	7	6	0
RC0150	Wilson malattia di	77	73	1
RC0160	Ipofosfatasi	0	0	0
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	7	0	0
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	1	0	0
RC0230	Calcinosi tumorale	0	0	0
RC0270	Lowe sindrome di	3	0	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	893	821	208
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	6	8	1
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	57	65	10
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	0	0	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)	17	23	9
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0	0
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	15	17	6
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	1	1	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	0	0	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	3	5	1
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
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	3	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RCG090	Mucopolipidosi	3	0	0
RCG091	Oligosaccaridosi	0	0	0
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	2	2	2
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	0	0	0
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	0	0	0
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	0	0	0
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	0	0	0
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	0	0	0
RCG140	Mucopolisaccaridosi	3	6	1
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	1	5	0
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	2	1	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	0	0	0
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	0	0	0
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	4	0	0
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	5	0	0
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	1	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	19	0	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	1	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	2	0	0
RF0040	Rett sindrome di	134	143	31
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	0	0	0
RF0061	Dravet sindrome di	2	4	1
RF0080	Corea di Huntington	1	0	0
RF0081	Atrofia multisistemica	0	0	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	0	0	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	2	1	1
RF0110	Sclerosi laterale primaria	0	0	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	38	24	4
RF0140	West sindrome di	2	2	0
RF0150	Narcolessia	11	42	7
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	3	2	2
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	2	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RF0280	Cheratocono	12	0	0
RFG020	Ceroido-Iipofuscinosi	0	0	0
RFG030	Gangliosidosi	0	0	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	1	0	0
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	598	11	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	0	0	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	1	0	0
RFG160	Distonie primarie	5	4	4
RG0010	Endocardite reumatica	3	1	0
RG0020	Poliangiote microscopica	6	2	0
RG0030	Poliarterite nodosa	0	0	0
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	4	2	2
RG0060	Goodpasture sindrome di	0	0	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	0	0	0
RG0080	Arterite a cellule giganti	14	12	4
RG0090	Takayasu malattia di	3	2	0
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	3	3	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	1	1	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	4	0	0
RH0011	Sarcoidosi	64	15	2
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	101	50	3
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	37	30	0
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	0	0	0
RL0030	Pemfigo	9	5	0
RL0040	Pemfigoide bolloso	95	64	7
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	5	2	0
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	4	0	0
RM0010	Dermatomiosite	2	1	0
RM0020	Polimiosite	2	1	0
RM0030	Connettivite mista	4	1	1
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	4	4	1
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	3	1	0
RN0030	Agenesia cerebellare	0	0	0
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	3	6	1
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	1	0	0
RN0210	Atresia biliare	0	0	0
RN0230	Malattia del fegato policistico	0	0	0
RN0510	Incontinentia pigmenti	0	0	0
RN0520	Xeroderma pigmentoso	0	0	0
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	0	0	0
RN0550	Darier malattia di	3	3	1
RN0640	Aplasia congenita della cute	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RN0680	Turner sindrome di	4	0	0
RN0710	MELAS sindrome	0	0	0
RN0720	MERRF sindrome	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	325	23	3
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	4	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	1	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	0	0	0
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0	0
RN0940	Sindrome Kabuki	1	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	2	0	0
RN1020	Opitz sindrome di	1	1	1
RN1070	Robinow sindrome di	0	0	0
RN1300	Angelman sindrome di	8	4	1
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	4	0	0
RN1360	Alport sindrome di	2	7	1
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0	0
RN1480	Ipomelanosi di Ito	4	0	0
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	2	0	0
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	0	0	0
RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio	0	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	2	0	0
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	4	2	1
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	9	3	1
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	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)	6	6	1
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	76	16	2
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	34	11	2
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	0	0	0
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	0	0	0
RNG200	Amartomatosi multiple	3	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	2	0	0
RP0060	Kernittero	0	0	0
RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RQ0010	Gerstmann sindrome di	0	0	0
Totale		2.869	1.561	329

