



Regione Lombardia
Sanità

*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle
malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279*

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2016

IRCCS Istituto Auxologico Italiano

A cura del:

Centro di Coordinamento



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI**
Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*



1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia, attualmente, un primo gruppo di condizioni indicate nell'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001. 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 1 al decreto ministeriale 279/2001 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. Dopo ogni aggiornamento l'elenco delle malattie rare viene diffuso tra gli specialisti dei Presidi e pubblicato 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 2016, sono uniformemente riconosciute 649 condizioni a bassa prevalenza; tale conteggio non considera la *malattia di Waldmann* (RC0140) in quanto è sinonimo di *linfangectasia intestinale* (RI0080); quest'ultima descrizione è quella attualmente più utilizzata nella letteratura internazionale.

Di queste 649 malattie rare, 3 non sono attualmente sorvegliate dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): la *sprue celiaca* (RI0060) e la *sindrome di Down* (RN0660) in quanto, pur essendo identificate da un codice di malattia rara, non hanno una prevalenza nella popolazione minore o uguale a 1 caso ogni 2000 abitanti; 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 cittadino 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, ed è possibile inviare automaticamente la Richiesta di Esenzione alla ATS. 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 da parte della sua ATS di appartenenza;
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 semestralmente 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 e le eventuali anomalie riscontrate.

Un ulteriore compito svolto dal Centro di Coordinamento 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 2016.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Silani Vincenzo vincenzo@silani.com

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

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 2016.

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Bianchi	Maria Luisa	13	5 (3)	
Bonati	Maria Teresa	70	5 (0)	
Bonomi	Marco	90	164 (67)	
Capsoni	Franco Dionigi	5	5 (5)	
Carzaniga	Chiara	1	1 (1)	
Ciammola	Andrea	5	5 (4)	
Fatti	Letizia Maria	10	9 (1)	
Grugni	Graziano	43	43 (2)	
Morelli	Claudia	8	8 (8)	
Moro	Mirella Raffaella Ida	39	39 (10)	
Pecori Giraldi	Francesca	2	0 (0)	
Persani	Luca	9	6 (0)	
Riboldi	Piersandro Ernesto	46	23 (0)	
Sartorio	Alessandro Carlo	3	3 (0)	
Silani	Vincenzo	133	62 (37)	
Ticozzi	Nicola	2	2 (2)	§
Vai	Silvia	1	0 (0)	
Totale		480	380 (140)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	506
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	4
modificate ⁽²⁾	3
non validate ⁽³⁾	19
validate ⁽⁴⁾	480
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	94,9 %
<hr/>	

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

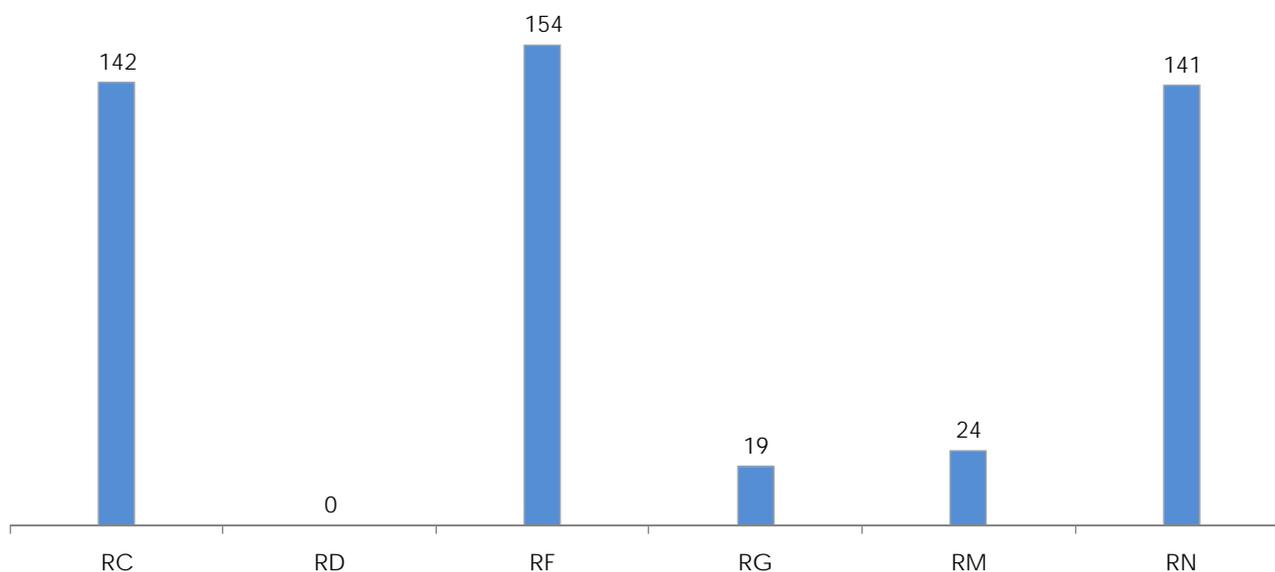
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(3) schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento

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

(5) schede validate/schede pubblicate %

5. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA MR



RA Malattie infettive e parassitarie

RB Tumori

RC Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari

RD Malattie del sangue e degli organi ematopoietici

RF Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso

RG Malattie del sistema circolatorio

RI Malattie dell'apparato digerente

RJ Malattie dell'apparato genito-urinario

RL Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo

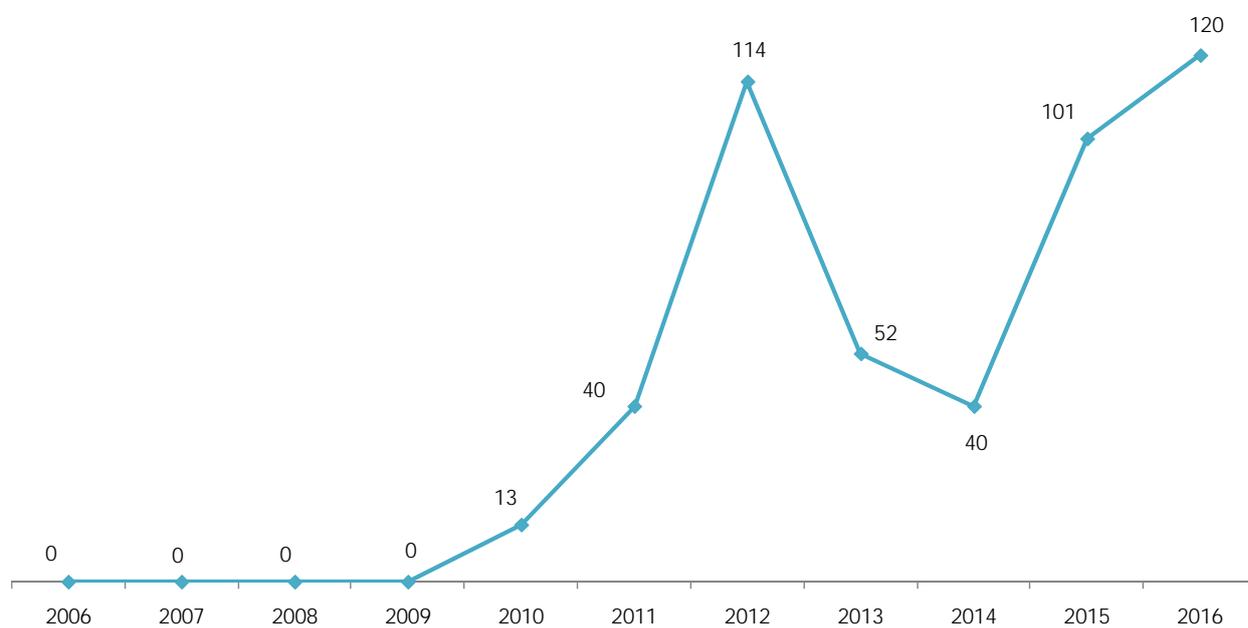
RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

RN Malformazioni congenite

RP Alcune condizioni morbose di origine perinatale

RQ Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti

6. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ARCHIVIAZIONE



7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMaR (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/2)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	3	1	2	67	0	25	14	17	13	44	29	12	30	14	44	37	22	31	14	67
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	79	63	16	92	23	20	12	16	0	61	29	14	24	9	71	33	14	31	13	71
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	16	3	13	88	0	7	1	7	5	10	8	1	8	6	10	8	1	8	6	10
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	2	0	2	0	0	67	3	67	64	70	67	3	67	64	70	68	3	68	65	70
	RC0160	IPOFOSFATASIA	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	2	0	2	50	50	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	20	18	20	2	37
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	3	2	1	100	0	49	6	51	41	55	49	5	51	42	55	51	7	51	42	60
	RCG010	CONN SINDROME DI	2	1	1	0	0	39	6	39	33	44	41	4	41	37	44	41	4	41	37	45
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	2	8	6	9
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	4	2	2	75	0	57	7	58	46	66	60	6	62	51	66	60	6	62	51	66
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	9	3	6	22	0	11	7	11	0	21	19	10	22	0	37	20	9	22	8	37
	RCG020	3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	3	1	2	33	0	47	3	48	43	50	49	1	50	47	50	49	1	50	47	50
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	11	1	10	73	0	38	18	41	4	64	45	15	47	14	65	47	16	48	14	65
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	3	1	2	33	0	50	13	55	32	64	55	16	64	32	69	57	18	66	32	72
	RF0040	RETT SINDROME DI	6	0	6	17	17	2	1	2	0	3	7	5	5	0	15	7	5	5	2	15
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	14	2	12	36	29	43	8	44	19	54	46	5	47	34	56	48	6	48	37	60
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	118	73	45	58	31	64	12	66	22	87	65	12	67	24	88	66	12	68	24	89
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	5	1	4	0	20	66	8	65	52	74	68	8	68	53	77	68	8	70	53	76
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	1	0	1	0	0	69	0	69	69	69	71	0	71	71	71	73	0	73	73	73
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	6	4	2	0	17	56	13	52	36	78	61	16	57	36	82	62	16	57	36	84
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	4	2	2	0	0	29	9	27	19	42	31	8	28	23	44	32	9	28	23	47
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	1	0	1	0	0	56	0	56	56	56	57	0	57	57	57	58	0	58	58	58
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	4	1	3	75	0	63	6	63	55	72	64	6	63	55	73	66	5	65	61	74
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	4	1	3	75	0	61	1	61	60	63	62	1	62	61	64	63	1	63	61	64
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	8	3	5	88	0	74	7	76	61	84	74	7	76	61	85	76	8	78	61	88
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	2	1	1	100	0	35	3	35	32	38	36	3	36	33	38	36	2	36	34	38
	RM0010	DERMATOMIOSITE	2	0	2	50	0	55	2	55	53	56	55	2	55	53	56	58	4	58	54	62
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	3	0	3	100	0	31	7	32	22	39	42	0	42	42	43	44	2	43	42	47
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	19	0	19	21	0	36	12	35	16	76	39	11	37	20	76	42	11	40	22	79

7. (2/2)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0680	TURNER SINDROME DI	5	0	5	60	0	12	7	15	0	19	23	8	19	15	35	40	8	43	27	48
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	28	28	0	79	7	29	13	33	0	52	32	14	35	0	59	40	11	40	17	62
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	6	2	4	0	50	3	4	1	0	10	4	4	3	0	12	4	4	3	0	12
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	5	2	3	0	20	1	1	1	0	3	10	15	5	0	40	11	17	5	0	44
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	43	14	29	100	0	0	0	0	0	0	7	8	5	0	42	31	9	30	18	49
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	6	5	1	0	17	1	1	1	0	3	20	15	21	3	37	20	15	22	3	37
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	9	3	6	22	0	16	16	8	0	41	41	19	43	10	63	47	24	44	11	76
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	4	3	1	0	0	12	16	4	0	39	18	20	10	0	51	18	20	10	0	52
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	34	18	16	9	9	2	5	1	0	21	20	17	15	1	62	21	17	17	1	62
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	22	0	22	22	22

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

8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È 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)	Note
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	3	2 (1)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	79	140 (54)	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	16	22 (5)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	2	0 (0)	
RC0160	IPOFOSFATASIA	1	0 (0)	
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	2	1 (1)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	3	3 (0)	
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	8	5 (2)	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	11	3 (0)	
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	14	10 (2)	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	3	1 (0)	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	0	0 (0)	
RF0040	RETT SINDROME DI	6	2 (0)	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	14	5 (4)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	118	72 (47)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	5	0 (0)	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	1	0 (0)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	6	0 (0)	
RF0270	COGAN SINDROME DI	0	0 (0)	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	0	0 (0)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	0	0 (0)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	4	0 (0)	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	1	0 (0)	
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	0	0 (0)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	4	4 (1)	
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	4	3 (0)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	8	7 (3)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	2	2 (1)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	2	1 (0)	
RM0020	POLIMIOSITE	0	0 (0)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	3	3 (0)	
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	19	4 (0)	
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	0	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	5	3 (1)	
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	28	39 (15)	
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	6	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN1080	RUSSEL-SILVER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	0	0 (0)	
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	5	0 (0)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	43	43 (2)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	6	0 (0)	
RN1590	PALLISTER-KILIAN SINDROME DI	0	0 (0)	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	9	2 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	4	0 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	34	3 (1)	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	1	0 (0)	
Totale		480	380 (140)	

