

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2018

Ospedale S. Gerardo di Monza

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 primo 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 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 2018, sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo.

CENSIMENTO DEI CASI DI MALATTIA RARA PER MEZZO DELL' APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Da dicembre 2006 il ReLMaR è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato, denominato *Rete Malattie Rare (RMR)*, che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario (CRS-SISS)*.

Il censimento dei casi di malattia rara viene svolto dagli specialisti dei Presidi della Rete accedendo all'applicativo RMR e compiendo le seguenti operazioni di base:

1. identificazione del cittadino per il quale si intende certificare una patologia, ed eventuale inserimento dei dati anagrafici (se il paziente non è un assistito lombardo e non ha mai avuto un accesso presso una struttura sanitaria lombarda integrata al SISS);
2. creazione della Scheda Diagnostica Individuale (di seguito indicata come scheda di diagnosi) con l'inserimento delle informazioni cliniche (diagnosi e modalità di diagnosi);
3. salvataggio in bozza della scheda di diagnosi; questa operazione è obbligatoria e serve per memorizzare i dati in una modalità ancora suscettibile a modifiche;
4. creazione del Piano Terapeutico Individuale, obbligatorio in caso di prima compilazione. Nel caso in cui non sia prevista alcuna terapia farmacologica si deve selezionare la voce: *Nessun Farmaco Previsto*;
5. salvataggio in bozza del documento appena creato; al termine è possibile pubblicare la scheda di diagnosi e il piano terapeutico correlato. Durante la pubblicazione dei documenti viene creata automaticamente anche la Certificazione di Malattia. Con la pubblicazione dei documenti i dati vengono archiviati definitivamente nel ReLMaR; la scheda di diagnosi viene classificata come *pubblicata*. L'apposizione della firma digitale, richiesta all'atto della pubblicazione, fa acquisire alla scheda di diagnosi un valore certificativo.

Le schede in stato di *bozza* e le schede pubblicate possono essere ricercate e visualizzate nell'applicativo RMR accedendo ai tabpanel *Schede Repository* e *Schede Pubblicate* predisposti a seguito dell'identificazione del cittadino.

Una scheda di diagnosi in stato di *bozza* può essere modificata e, eventualmente, pubblicata; una scheda di diagnosi *pubblicata* può essere modificata o annullata: la modifica permette di creare un documento di tipo *sostitutivo*, che va a sostituire il precedente (è possibile modificare una scheda di diagnosi nei casi di: guarigione, inserimento di nuove informazioni e patologia errata); l'annullamento permette di creare un documento di tipo *annullativo*, che va a sostituire il precedente.

INSERIMENTO DEI DATI RELATIVI ALLA TERAPIA FARMACOLOGICA (PIANO TERAPEUTICO)

Il ReLMaR raccoglie le informazioni riguardo la prescrizione di farmaci per il caso di malattia rara censito; ogni scheda di diagnosi pubblicata ha già un piano terapeutico correlato, ma è possibile inserirne uno nuovo (per sostituire il precedente o perché scaduto): si deve accedere alla sezione delle schede pubblicate e visualizzare i documenti correlati, da qui è possibile inserire il nuovo piano terapeutico. In modo analogo alla scheda di diagnosi, anche la redazione del piano terapeutico richiede un primo salvataggio in una forma ancora suscettibile di modifiche (piano terapeutico in stato di *bozza*) e, successivamente, la pubblicazione con l'apposizione della firma digitale dello specialista prescrittore (piano terapeutico *pubblicato*).

ALTRE FUNZIONI DELL' APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Dopo la pubblicazione della scheda di diagnosi e del piano terapeutico, l'applicativo RMR mette a disposizione dello specialista le seguenti funzioni (presenti nel tabpanel della Scheda Diagnostica Individuale):

1. *visualizzazione della scheda di diagnosi in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Scheda Diagnosi";
2. *visualizzazione del Certificato di malattia in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Certificazione di Malattia"; si ricorda che il certificato viene emesso su istanza del paziente ai fini del rilascio dell'esenzione per malattia rara 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 dai referenti di Lombardia Informatica 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 2018.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Piperno Alberto alberto.piperno@unimib.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 2018.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Bogliun Graziella	1	0 (0)	
Bombelli Michele	62	125 (9)	
Cagni Anna Elisabetta	2	1 (0)	
Carlevaro Carla	4	0 (0)	
Carpenedo Monica	94	28 (21)	
Cavaletti Guido Angelo	2	4 (0)	
Ciaccio Antonio	60	30 (5)	
Corti Paola Consuelo	71	52 (11)	
Curto Natale Augusto	1	1 (0)	
Dinelli Marco Emilio	3	0 (0)	
Elli Elena Maria	1	1 (1)	§
Ferrarese Carlo	11	12 (0)	
Ferrari Luca	6	0 (0)	
Gasperini Serena	122	414 (160)	
Giussani Carlo Giorgio	2	0 (0)	
Invernizzi Pietro	3	3 (3)	§
Lometti Antonella	7	5 (4)	
Maitz Silvia Beatrice	156	3 (3)	
Mariani Raffaella	76	170 (32)	
Marruchella Almerico	1	0 (0)	
Marzorati Laura	103	103 (14)	
Masera Nicoletta	124	0 (0)	
Mazzoleni Fabio	5	0 (0)	
Melzi Maria Luisa	35	181 (0)	
Moretti Clelia	28	1 (0)	
Parini Rossella	354	1093 (0)	
Pesci Alberto	427	149 (102)	
Piatti Marialuisa	47	51 (7)	
Pieruzzi Federico Umberto Emilio Gu	6	45 (27)	
Pincelli Angela Ida	29	25 (2)	
Pini Marco Mario	16	17 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Pioltelli Pietro Enrico	27	21 (2)	
Piolti Roberto Egidio	2	0 (0)	
Piperno Alberto	317	195 (19)	
Pozzi Maria Rosa	114	190 (16)	
Rigoldi Miriam	96	464 (94)	
Rovelli Attilio Maria	10	8 (0)	
Schweizer Fiammetta	176	0 (0)	
Selicorni Angelo	486	0 (0)	
Sinico Renato Alberto	13	13 (13)	§
Suzani Martina	1	1 (1)	§
Torelli Fabrizio	42	84 (25)	
Torti Giacomo	26	46 (0)	
Tremolizzo Lucio	40	58 (12)	
Trombini Paola	33	1 (0)	
Zincone Alessandra	10	2 (2)	
Totale	3.252	3.597 (585)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2018

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 3.775

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	143
	non validate ⁽³⁾	379
	validate ⁽⁴⁾	3.252

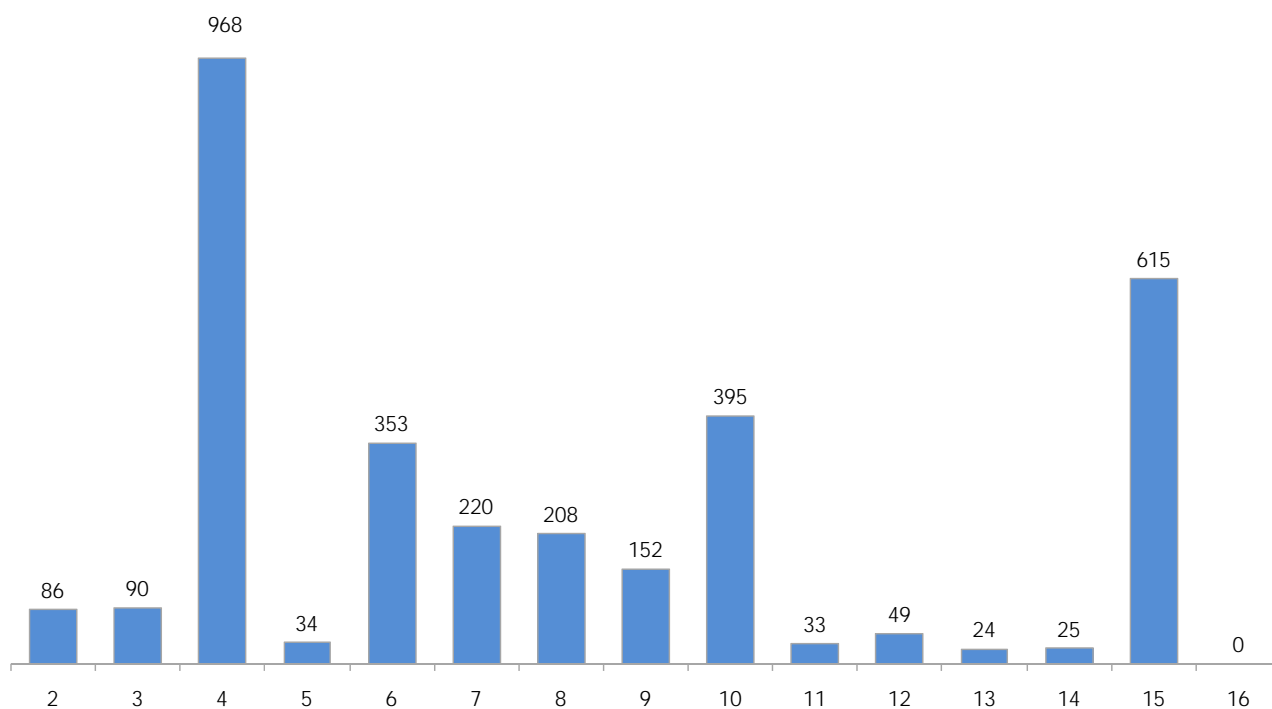
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

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

(3) schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento (sono comprese le schede di diagnosi con patologia non più censita dal DPCM del 12 gennaio 2017: Waldman malattia di, Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di, Kawasaki sindrome di, Sprue Celliaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)

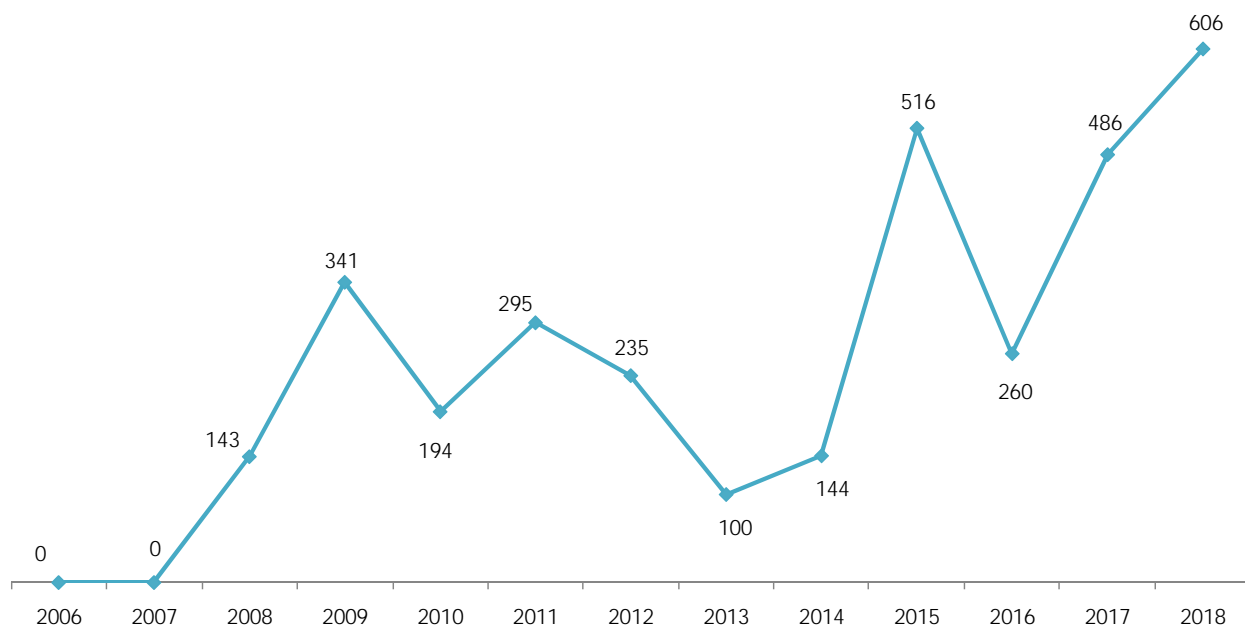
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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



- 1 *Malattie infettive e parassitarie*
- 2 *Tumori*
- 3 *Malattie delle ghiandole endocrine*
- 4 *Malattie del metabolismo*
- 5 *Malattie del sistema immunitario*
- 6 *Malattie del sangue e degli organi ematopoietici*
- 7 *Malattie del sistema nervoso centrale e periferico*
- 8 *Malattie dell'apparato visivo*
- 9 *Malattie del sistema circolatorio*
- 10 *Malattie dell'apparato respiratorio*
- 11 *Malattie dell'apparato digerente*
- 12 *Malattie dell'apparato genito-urinario*
- 13 *Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo*
- 14 *Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*
- 15 *Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche*
- 16 *Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

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



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

7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMar (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/10)

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	Linfoangieliomiomatosi	5	0	5	0	0	56	9	57	39	66	57	9	59	40	67	57	9	59	40	67
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	81	41	40	0	0	2	5	0	0	38	9	9	7	0	53	12	9	10	1	53
	RC0020	Kallmann sindrome di	7	7	0	86	0	30	9	33	16	43	38	12	37	21	58	38	13	38	21	61
	RC0080	Lipodistrofia totale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RC0110	Crioglobulinemia mista	19	5	14	79	0	65	11	69	39	82	66	11	69	39	82	69	9	73	51	82
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita	7	4	3	57	29	45	11	37	35	60	50	10	49	39	66	53	8	52	42	66
	RC0130	Atransferrinemia congenita	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0210	Behçet malattia di	10	5	5	80	0	31	15	32	8	66	37	13	35	20	66	42	14	40	20	67
	RC0310	Sotos sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
	RCG010	Conn sindrome di	33	24	9	94	0	45	10	45	27	67	48	10	49	27	67	51	11	51	28	73
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	29	16	13	100	0	42	9	44	20	62	47	8	46	28	72	49	8	50	28	72
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	44	0	44	44	44
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	20	5	15	10	0	42	17	44	13	67	52	13	55	17	70	54	14	56	20	77
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	2	1	1	100	50	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	26	11	15	100	12	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	6	7	5	0	30
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia propionica (SNE)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	10
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	27	14	13	93	4	5	13	0	0	49	7	15	0	0	65	11	15	5	0	65
	RCG040	Alcaptonuria	11	9	2	91	0	7	9	2	0	25	36	19	38	0	60	46	15	49	19	69
	RCG040	Cistinuria	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RCG040	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit Beta-Chetotilasi (SNE)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2
	RCG040	Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	5	4	1	100	0	0	0	0	0	1	6	7	2	0	19	17	12	19	0	31
	RCG040	Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14
	RCG040	Intolleranza alle proteine con lisinuria	4	2	2	100	100	17	16	14	1	40	27	12	29	10	40	32	6	32	24	40
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica	6	3	3	83	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	3	5	0	0	13
	RCG040	Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)	16	9	7	94	38	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	14	7	14	0	30
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	13	3	10	100	15	22	20	18	0	67	26	20	26	0	67	40	15	38	9	67
	RCG040	Ornitina aminotransferasi deficit di	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24

7. (2/10)

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
	RCG040	Sindrome HHH (Iperomitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)	2	1	1	100	0	32	30	32	2	61	33	31	33	2	64	37	33	37	4	69
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	8	5	3	75	0	0	1	0	0	2	2	3	1	0	8	14	15	7	0	40
	RCG040	Tirosinemia tipo II (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	14	5	9	100	21	1	1	0	0	4	3	8	0	0	32	15	13	12	0	52
	RCG050	Argininemia (SNE)	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	4	4	3	0	11	6	5	7	0	11
	RCG050	Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	5	5	5	0	9	5	5	5	0	9
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE)	13	7	6	92	23	6	13	0	0	39	7	13	1	0	39	14	14	8	0	44
1A	RCG050	Iperammoniemia ereditaria	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	6	12	6	18
	RCG050	N-acetil-glutamato-sintetasi (NAGS) deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	29	11	18	66	21	23	25	15	0	82	24	24	15	0	82	32	22	30	0	82
	RCG060	Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di	2	1	1	50	0	3	1	3	2	3	9	5	9	4	13	21	15	21	6	35
	RCG060	Galattosemia	12	6	6	75	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	20	16	23	0	43	
	RCG060	Glicogeno-sintetasi deficit di	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	11	10	1	18	9	3	1	3	0	5	5	3	5	0	12	8	4	8	3	17
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	29	15	14	72	14	1	3	0	0	18	4	12	0	0	49	13	15	7	0	51
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	17	7	19	6	24
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	17	9	8	88	12	12	17	7	0	59	25	23	21	0	59	31	27	37	0	68
	RCG060	Glicogenosi tipo 3	12	5	7	58	17	1	2	0	0	7	5	8	2	0	31	20	19	10	1	51
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	7	4	3	0	0	20	18	17	6	62	25	19	19	6	68	31	19	29	9	71
	RCG060	Glicogenosi tipo 6	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5	13	0	13	13	13
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	30	7	23	93	3	1	2	0	0	7	9	14	2	0	44	15	14	9	0	47
	RCG060	Iperossaluria primaria	1	1	0	100	0	9	0	9	9	9	36	0	36	36	36	52	0	52	52	52
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	13	7	6	38	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	5	6	0	15	
	RCG070	Abetalipoproteinemia	4	2	2	100	50	4	6	1	0	14	6	8	2	0	19	22	10	23	8	36
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	28	19	9	93	0	3	8	0	0	41	3	8	0	0	41	6	13	0	0	66
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	5	2	3	100	0	19	15	31	0	31	19	15	31	0	31	20	14	31	0	31
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
1A	RCG070	Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25
	RCG070	Ipbetalipoproteinemia familiare	5	2	3	20	0	13	19	2	0	49	19	18	14	1	52	20	17	17	1	52
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

7. (3/10)

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
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE)	6	0	6	100	0	32	5	33	22	37	32	5	33	22	38	33	5	34	22	39
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)	8	3	5	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	8	4	4	63	0	11	17	2	0	52	15	19	3	0	55	23	19	17	2	61
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)	2	1	1	100	0	4	2	4	2	5	4	2	4	2	5	32	1	32	31	32
	RCG080	Fabry malattia di	58	23	35	72	14	22	19	12	0	66	28	19	28	0	71	33	18	33	5	76
	RCG080	Gaucher malattia di	12	4	8	92	8	4	4	2	0	13	10	14	4	0	42	16	12	13	0	42
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	4	3	1	0	25	14	13	12	0	31	17	15	18	0	31	18	16	18	0	36
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	16
	RCG084	Condrosplasia punctata rizomelica	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG085	Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11
	RCG090	Mucopolidosi tipo 2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG090	Mucopolidosi tipo 3	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17
	RCG090	Mucopolidosi tipo 4	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	12	0	12	12	12	15	0	15	15	15
	RCG091	Galattosialidosi	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	36	0	36	36	36
	RCG091	Mannosidosi	7	5	2	100	43	3	2	3	0	7	16	7	17	4	29	32	9	34	19	43
	RCG091	Sialidosi	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	13	0	13	13	13
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	190	155	35	5	12	44	14	44	6	77	46	14	47	7	77	53	15	54	8	88
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	10	8	2	10	10	49	15	52	8	71	52	11	53	26	72	52	11	53	26	72
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	99	79	20	11	4	43	15	42	10	75	44	15	42	11	76	46	15	45	12	79
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 2A	2	1	1	100	100	22	2	22	20	24	37	0	37	37	37	38	1	38	37	39
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 3	1	1	0	100	0	33	0	33	33	33	43	0	43	43	43	67	0	67	67	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 4	13	8	5	0	31	36	15	29	15	61	41	16	42	19	71	41	16	42	23	71
	RCG100	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	1	8	1	7	7	10
	RCG100	Sindrome iperferritinemia-cataratta	5	4	1	0	20	40	17	33	19	70	41	17	35	20	72	44	17	42	20	72
	RCG110	Coproporfiria ereditaria	1	0	1	100	0	39	0	39	39	39	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	21	18	3	10	0	51	11	51	29	68	55	8	56	37	69	63	12	66	38	83
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	37	0	37	37	37
	RCG120	Lesch-Nyhan malattia di	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	14	0	14	14	14

7. (4/10)

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
	RCG120	Xantinuria	1	1	0	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23	
	RCG140	Mucopolisaccaridosi non tipizzata	1	1	0	100	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2		
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1	19	7	12	63	53	1	2	0	7	4	7	1	0	32	13	13	9	0	41	
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 2	25	25	0	80	32	4	8	2	0	38	6	10	3	1	53	16	11	14	1	54
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3	18	9	9	61	28	2	3	1	0	11	5	3	4	1	12	11	7	10	1	27
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 4	23	12	11	57	48	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	18	16	13	0	59
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 6	6	3	3	100	67	0	0	0	1	2	1	2	0	4	7	4	6	2	14	
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	15	8	7	0	0	24	17	30	0	49	24	17	30	0	49	27	16	32	3	51
	RCG160	DiGeorge sindrome di	19	10	9	0	0	0	0	0	0	7	6	6	0	28	8	7	7	0	28	
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	6	4	2	67	0	2	4	0	0	10	10	10	7	0	30	15	16	10	0	44
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	4	0	4	0	25	39	10	39	27	49	39	10	39	27	49	42	10	43	28	54
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	3	0	3	100	0	54	14	61	35	67	58	16	67	35	71	60	16	71	37	72
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	2	0	2	50	0	57	15	57	42	72	57	15	57	42	72	61	19	61	42	80
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	6	2	4	83	0	27	24	18	2	69	27	24	18	2	69	30	23	21	7	70
	RD0081	Mastocitosi sistemica	1	0	1	100	0	26	0	26	26	26	28	0	28	28	28	42	0	42	42	42
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	88	51	37	40	3	4	6	2	0	39	5	8	2	0	39	15	14	10	0	65
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	7	4	3	57	14	14	14	7	0	36	27	22	45	0	47	38	22	45	8	71
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria	2	0	2	50	0	1	1	1	0	1	1	0	1	1	1	27	12	27	15	39
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di	15	8	7	60	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	14	8	13	0	30	
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	3	3	0	67	0	16	16	7	2	39	17	17	7	2	41	45	11	43	33	59
	RDG010	Fanconi anemia di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	16	6	16	10	22	
	RDG010	Piruvato chinasi deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	40	16	24	60	0	2	6	0	0	34	4	10	1	0	49	11	11	8	0	60
	RDG010	Talassemia intermedia	11	5	6	55	0	7	17	1	0	62	8	21	1	0	73	12	22	5	1	79
	RDG010	Talassemia major	11	6	5	73	0	0	1	0	0	2	2	3	0	0	12	29	15	29	3	54
1C	RDG010	Talassemie	81	42	39	41	1	3	8	1	0	57	5	11	1	0	64	20	15	19	0	65
	RDG020	Disfibrinogenemia	1	0	1	0	0	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	35	17	18	11	0	42	22	44	0	75	44	21	44	0	75	47	20	47	1	76
	RDG020	Emofilia A	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64

7. (5/10)

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	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	4	4	0	25	0	51	12	50	35	70	52	12	51	35	70	52	12	52	35	70
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	2	1	1	0	0	39	15	39	24	54	48	24	48	24	72	49	23	49	26	72
	RDG020	Proteina C deficit di	2	2	0	0	50	52	24	52	28	75	55	21	55	34	75	55	21	55	34	76
	RDG020	Proteina S deficit di	11	3	8	0	0	42	16	38	20	77	47	15	49	21	78	49	15	49	21	79
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	79	0	79	79	79	79	0	79	79	79
	RDG020	Von Willebrand malattia di	1	0	1	0	0	24	0	24	24	24	74	0	74	74	74	74	0	74	74	74
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	20	5	15	70	0	38	22	42	3	75	38	22	43	3	75	47	16	45	21	79
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	1	1	0	0	0	47	0	47	47	47	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49
	RF0030	Leigh malattia di	5	3	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	9	8	3	1	21
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	20	0	20	20	20
	RF0080	Corea di Huntington	2	0	2	0	0	63	2	63	61	64	63	2	63	61	65	65	3	65	62	67
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	118	79	39	83	0	68	11	70	33	87	69	11	71	34	89	69	11	71	38	89
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	3	3	0	67	100	4	1	4	3	6	5	1	6	4	6	10	3	9	8	14
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	1	0	1	0	0	71	0	71	71	71	73	0	73	73	73	72	0	72	72	72
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	19	13	6	74	0	59	11	59	33	78	61	11	59	34	78	64	12	65	38	80
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	0	1	100	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67	68	0	68	68	68
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	4	3	1	0	25	29	11	31	13	40	34	13	36	15	50	35	14	38	15	50
	RF0280	Cheratocono	138	95	43	0	3	30	12	27	0	60	30	12	27	0	60	34	12	31	12	64
	RF0330	Coroidite serpigginosa	1	0	1	100	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	43	0	43	43	43
	RFG010	Krabbe malattia di	6	4	2	83	83	7	4	6	0	12	7	4	6	0	12	12	6	13	4	19
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	1	0	1	100	100	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	40	0	40	40	40
	RFG030	Gangliosidosi-GM1	2	2	0	50	50	2	2	2	0	3	3	3	3	0	6	10	10	10	0	20
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	2	1	1	0	0	35	3	35	32	37	38	1	38	37	38	38	0	38	38	38
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4	27	0	27	27	27
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	2	1	1	0	0	23	23	23	0	45	31	17	31	14	47	31	16	31	15	47
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	1	1	0	0	0	71	0	71	71	71	80	0	80	80	80	80	0	80	80	80
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	3	2	1	0	0	32	25	36	0	61	32	25	36	0	61	33	25	36	1	62
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	1	0	1	0	0	55	0	55	55	55	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59
	RFG101	Miastenia gravis	60	39	21	97	0	62	17	68	10	88	62	17	68	10	88	68	15	72	25	92

7. (6/10)

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
	RFG110	Distrofia dei coni	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	44	0	44	44	44
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RFG110	Stargardt malattia di	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	1	1	0	0	0	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54	57	0	57	57	57
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	53	14	39	0	0	60	13	62	32	90	61	13	62	32	90	64	12	67	33	90
	RFG140	Distrofia corneale stromale	5	2	3	0	0	50	12	50	35	70	51	12	50	35	70	57	13	59	35	70
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	3	1	2	0	0	58	17	61	35	77	59	18	63	35	78	62	15	63	43	80
	RG0020	Poliangiote microscopica	11	9	2	82	0	63	8	62	52	77	63	8	62	52	77	65	8	65	52	77
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	18	10	8	67	0	47	19	51	12	77	49	18	54	13	77	51	17	56	18	77
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	22	11	11	68	0	53	15	56	22	76	54	14	56	22	78	57	14	60	25	78
	RG0080	Arterite a cellule giganti	52	15	37	96	0	73	7	72	52	88	73	7	72	55	88	75	8	74	56	90
	RG0090	Takayasu malattia di	1	0	1	100	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	59	0	59	59	59
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	6	2	4	83	0	49	11	48	34	65	49	12	48	34	66	54	12	51	41	73
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	17	5	12	47	0	36	12	33	18	65	36	12	33	18	65	41	13	37	24	67
	RH0011	Sarcoidosi	183	107	76	11	4	45	12	44	15	77	46	12	45	15	78	52	12	50	23	83
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	144	122	22	80	0	68	10	69	17	85	69	9	71	17	87	71	9	72	18	87
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	7	2	5	14	0	63	12	64	46	78	64	11	65	46	78	65	11	69	47	78
	RHG010	Polmonite interstiziale desquamativa	1	1	0	0	0	53	0	53	53	53	54	0	54	54	54	58	0	58	58	58
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	54	22	32	13	2	65	11	66	41	81	66	10	67	41	83	69	10	71	49	84
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	9	4	5	56	0	45	12	44	25	61	49	15	44	26	70	51	15	47	26	71
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	24	15	9	79	8	41	17	43	12	70	43	16	45	14	70	48	15	49	21	73
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	3	2	1	67	0	51	4	50	47	56	51	4	50	47	57	52	5	51	47	58
	RJ0030	Cistite interstiziale	41	6	35	98	2	56	17	61	18	82	59	16	65	20	87	60	17	65	20	88
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	3	3	0	100	0	55	10	57	42	65	55	10	58	42	65	58	6	59	51	65
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	1	0	100	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	36	0	36	36	36
	RL0030	Pemfigo	7	4	3	86	0	66	14	68	48	85	66	14	68	48	85	68	12	70	51	85
	RL0040	Pemfigoide bolloso	11	8	3	91	0	79	8	78	64	93	79	8	78	64	93	79	8	78	65	93
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	1	0	1	100	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	44	0	44	44	44
	RM0010	Dermatomiosite	6	2	4	67	0	56	10	56	41	72	56	10	57	41	72	58	10	60	41	74
	RM0020	Polimiosite	7	2	5	57	0	40	15	36	22	70	41	14	36	30	70	44	13	40	30	70

7. (7/10)

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
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	0	1	100	0	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	65	0	65	65	65
	RM0030	Connettivite mista	4	0	4	100	0	45	15	38	34	71	51	16	47	34	77	57	16	54	37	82
	RM0040	Fascite eosinofila	1	1	0	100	0	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	6	1	5	100	0	43	17	43	20	68	52	20	60	22	73	57	20	65	22	79
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	2	2	0	0	0	32	13	32	19	44	32	13	32	19	44	33	13	33	20	45
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RN0040	Joubert sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	26	0	26	26	26	39	0	39	39	39
	RN0220	Caroli malattia di	7	4	3	86	14	50	18	59	23	68	52	19	64	24	75	54	19	64	25	77
	RN0230	Malattia del fegato policistico	32	9	23	19	0	49	16	52	7	74	57	13	59	11	76	60	11	60	33	78
	RN0260	Focomelia	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	29	28	29	1	57	32	26	32	6	57
	RN0280	Acrodisostosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	15	0	15	15	15
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	13	9	9	5	31	15	8	12	9	31
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	8	3	5	0	0	0	0	0	0	0	16	14	10	2	39	16	14	10	2	40
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	6	3	6	3	11	7	2	6	4	11
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	6	2	4	0	0	0	0	0	0	0	13	12	9	0	32	14	12	10	0	32
	RN0430	Poland sindrome di	13	10	3	0	0	0	0	0	0	0	8	12	3	0	43	9	12	3	0	44
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN0510	Incontinentia pigmenti	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4	3	1	4	1	5
	RN0680	Turner sindrome di	5	0	5	0	0	0	0	0	0	0	6	5	6	1	14	6	5	6	1	14
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	12	6	6	0	0	0	0	0	0	0	11	10	12	0	27	14	11	16	1	29
	RN0750	Sclerosi tuberosa	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	12	7	13	2	22	13	7	15	2	23
	RN0790	Aarskog sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	13	8	5	0	0	0	0	0	0	0	3	5	1	0	16	5	5	2	1	17
	RN0850	CHARGE associazione	6	0	6	0	0	0	0	0	0	0	13	11	11	0	27	14	10	12	2	27
	RN0870	Dubowitz sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6

7. (8/10)

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
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN0910	Goldenhar sindrome di	15	10	5	0	0	0	0	0	0	1	2	1	0	9	5	5	2	0	16	
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RN0940	Sindrome Kabuki	12	5	7	0	0	0	0	0	0	7	6	6	1	17	8	6	6	1	20	
	RN1010	Noonan sindrome di	32	19	13	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	21	6	5	5	0	21	
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	3	1	2	0	0	0	0	0	0	6	7	1	1	15	8	8	2	2	20	
	RN1070	Robinow sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	5	1	17	0	0	0	0	0	3	4	1	0	11	7	9	3	0	24	
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	2	1	1	0	0	0	0	0	0	13	1	13	12	14	13	1	13	12	14	
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	5	4	1	0	0	0	0	0	0	5	6	1	0	16	6	6	3	0	18	
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	6	3	3	0	0	0	0	0	0	9	6	7	1	20	9	6	7	1	20	
	RN1170	Sindrome proteus	1	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	3	3	0	0	0	0	0	0	0	11	13	2	1	30	11	13	2	1	30	
	RN1190	Sindrome nail-patella	3	2	1	0	0	0	0	0	0	8	4	6	5	14	9	5	6	5	17	
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	28	0	28	28	28	
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	3	1	2	33	0	0	0	0	0	7	2	6	5	10	8	2	9	5	11	
	RN1220	Stickler sindrome di	4	0	4	0	0	0	0	0	0	20	20	12	3	53	22	20	14	3	55	
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	10	7	10	3	16	
	RN1270	Williams sindrome di	25	12	13	0	0	0	0	0	0	7	11	1	0	47	8	11	3	0	48	
	RN1300	Angelman sindrome di	6	3	3	0	17	0	0	0	0	2	1	2	1	4	4	2	5	1	7	
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	
	RN1320	Marfan sindrome di	3	2	1	0	0	0	0	0	0	18	18	9	3	43	19	17	11	4	43	
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	13	7	6	0	0	0	0	0	0	12	12	8	0	39	13	12	8	1	41	
	RN1360	Alport sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9	
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	14	8	14	4	23	15	8	14	4	25	
	RN1400	Cockayne sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	17	10	7	0	6	0	0	0	0	8	6	7	0	21	11	7	9	0	25	
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	8	5	3	5	2	8	
	RN1530	Leopard sindrome	4	2	2	0	0	0	0	0	0	22	19	13	8	55	22	19	13	8	55	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	4	1	3	0	0	0	0	0	0	7	3	8	2	9	7	3	8	2	9	

7. (9/10)

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
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	5	3	5	2	8	5	3	5	2	8
	RNG030	C sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RNG040	Craniosinostosi primaria	10	4	6	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	13	6	5	6	0	14	
	RNG040	Crouzon malattia di	6	3	3	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	5	2	6	3	7	
	RNG040	Disostosi cleidocranica	2	0	2	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	8	7	2	7	5	9	
	RNG050	Acondrogenesi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	
	RNG050	Acondroplasia	9	5	4	0	11	0	0	0	0	3	6	0	0	19	5	7	1	0	22	
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	2	0	0	0	0	0	0	0	7	3	7	4	10	7	3	7	4	10	
	RNG050	Displasia metatropica	3	1	2	0	0	0	0	0	0	4	3	2	1	8	7	3	8	2	10	
	RNG050	Esostosi multipla	5	3	2	0	0	0	0	0	0	14	13	8	3	39	16	14	10	3	41	
	RNG050	Ipocondroplasia	2	1	1	0	0	0	0	0	0	6	1	6	5	6	6	0	6	6	6	
	RNG050	Larsen sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RNG060	Discondrosteosi	5	0	5	0	0	0	0	0	0	19	15	13	1	39	21	14	14	4	42	
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9	
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	9	5	9	4	14	10	5	10	5	14	
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	2	1	1	0	0	0	0	0	0	10	9	10	1	19	12	8	12	4	19	
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	3	1	2	33	0	15	21	0	0	44	19	25	3	1	54	20	24	6	1	54
	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	0	0	0	0	0	0	11	6	9	4	20	13	5	10	7	22	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	152	84	68	1	0	0	3	0	0	37	10	10	8	0	66	11	10	9	0	67
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	10	3	7	0	0	0	0	0	0	38	22	43	9	73	42	23	47	11	77	
	RNG092	Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
	RNG093	Emilperofia congenita	4	3	1	0	0	0	0	0	0	9	6	8	1	18	11	4	10	6	18	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	59	35	24	12	0	0	2	0	0	17	7	6	6	0	33	9	7	8	0	34
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	11	9	11	2	20	21	1	21	20	22	
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica	3	2	1	0	0	0	0	0	0	19	20	7	3	47	19	20	7	3	48	
	RNG200	Cowden malattia di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	
	Totale Schede di Diagnosi		3252																			

7. (10/10)

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RL0MR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009

NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011

NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016

NOTA 1D LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016

NOTA 1E LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016

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)
RB0040	Gardner sindrome di	0	0 (0)
RB0060	Linfoangioliomiomatosi	5	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	81	0 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	7	22 (2)
RC0050	Leprecaunismo	0	0 (0)
RC0070	Deficienza congenita di zinco	0	0 (0)
RC0080	Lipodistrofia totale	1	0 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	19	15 (1)
RC0120	Aceruloplasminemia congenita	7	7 (0)
RC0130	Atransferrinemia congenita	1	0 (0)
RC0210	Behçet malattia di	10	15 (0)
RC0250	Costello sindrome di	0	0 (0)
RC0270	Lowe sindrome di	0	0 (0)
RC0310	Sotos sindrome di	1	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	62	125 (9)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	21	2 (0)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	132	634 (57)
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	65	352 (40)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	127	417 (57)
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	13	25 (5)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	44	123 (19)
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	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	26	69 (24)
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	74	204 (38)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	1	1 (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	2	0 (0)
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	1	0 (0)
RCG090	Mucopolipidosi	5	6 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RCG091	Oligosaccaridosi	9	38 (1)
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	0	0 (0)
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	1	1 (1)
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici	0	0 (0)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	323	62 (9)
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)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	23	4 (1)
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	2	14 (1)
RCG140	Mucopolisaccaridosi	93	303 (33)
RCG150	Istiocitosi croniche	15	0 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	19	0 (0)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	0	0 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	6	8 (1)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	4	0 (0)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	3	3 (1)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	2	1 (1)
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0 (0)
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	0	0 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	6	5 (5)
RD0081	Mastocitosi sistemica	1	1 (1)
RDG010	Anemie ereditarie	261	346 (50)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	58	20 (1)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20	15 (10)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	1	0 (0)
RF0030	Leigh malattia di	5	10 (1)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	2 (1)
RF0080	Corea di Huntington	2	0 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	118	134 (17)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	0	0 (0)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	3	2 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	1	0 (0)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	19	17 (3)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	5 (1)
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	4	0 (0)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0 (0)
RF0280	Cheratocono	138	0 (0)
RF0320	Coroidite multifocale	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0330	Coroidite serpiginosa	1	1 (1)
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0 (0)
RFG010	Leucodistrofie	7	6 (0)
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	0	0 (0)
RFG030	Gangliosidosi	2	6 (0)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	1	0 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	2	0 (0)
RFG080	Distrofie muscolari	4	8 (1)
RFG090	Distrofie miotoniche	4	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	60	64 (12)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	3	1 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	0	0 (0)
RFG130	Degenerazioni della cornea	1	0 (0)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	61	0 (0)
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0 (0)
RG0020	Poliangioite microscopica	11	10 (3)
RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	18	23 (3)
RG0060	Goodpasture sindrome di	0	0 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	22	27 (4)
RG0080	Arterite a cellule giganti	52	90 (3)
RG0090	Takayasu malattia di	1	2 (0)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	6	5 (5)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	17	8 (8)
RH0011	Sarcoidosi	183	20 (10)
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	0	0 (0)
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0 (0)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	206	123 (87)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	9	5 (4)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	24	19 (3)
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	0	0 (0)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	3	2 (1)
RJ0030	Cistite interstiziale	41	83 (25)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	4	4 (4)
RL0030	Pemfigo	7	7 (0)
RL0040	Pemfigoide bolloso	11	11 (0)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	1	2 (0)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	6	6 (1)
RM0020	Polimiosite	7	8 (0)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	1 (1)
RM0030	Connettivite mista	4	9 (0)
RM0040	Fascite eosinofila	1	1 (1)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0120	Sclerosi sistemica progressiva	6	6 (6)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	2	0 (0)
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	1	0 (0)
RN0040	Joubert sindrome di	1	0 (0)
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0 (0)
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	1	0 (0)
RN0100	Peters anomalia di	0	0 (0)
RN0110	Aniridia	0	0 (0)
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	1	0 (0)
RN0220	Caroli malattia di	7	7 (1)
RN0230	Malattia del fegato policistico	32	7 (4)
RN0260	Focomelia	2	0 (0)
RN0270	Deformità di Sprengel	0	0 (0)
RN0280	Acrodisostosi	1	0 (0)
RN0290	Camptodattilia familiare	0	0 (0)
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	5	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	8	0 (0)
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	2	0 (0)
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0 (0)
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	5	0 (0)
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	0	0 (0)
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	6	0 (0)
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	0	0 (0)
RN0401	Cohen sindrome di	0	0 (0)
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	0	0 (0)
RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0 (0)
RN0430	Poland sindrome di	13	0 (0)
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	1	0 (0)
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	0	0 (0)
RN0490	Weaver sindrome di	0	0 (0)
RN0500	Cutis Laxa	0	0 (0)
RN0510	Incontinentia pigmenti	1	0 (0)
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	0	0 (0)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	6	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	5	0 (0)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	12	0 (0)
RN0740	Ivemark sindrome di	0	0 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	6	0 (0)
RN0790	Aarskog sindrome di	1	0 (0)
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	0 (0)
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	13	0 (0)
RN0850	CHARGE associazione	6	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valutate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0870	Dubowitz sindrome di	1	0 (0)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	1	0 (0)
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	0	0 (0)
RN0900	Fryns sindrome di	0	0 (0)
RN0910	Goldenhar sindrome di	15	0 (0)
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0 (0)
RN0930	Holt-Oram sindrome di	1	0 (0)
RN0940	Sindrome Kabuki	12	0 (0)
RN0960	Maffucci sindrome di	0	0 (0)
RN0970	Marshall sindrome di	0	0 (0)
RN0980	Meckel sindrome di	0	0 (0)
RN1000	Nager sindrome di	0	0 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	32	0 (0)
RN1020	Opitz sindrome di	0	0 (0)
RN1021	Sindrome FG	0	0 (0)
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	0	0 (0)
RN1040	Pfeiffer sindrome di	3	0 (0)
RN1060	Roberts sindrome di	0	0 (0)
RN1070	Robinow sindrome di	1	0 (0)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	5 (0)
RN1100	Seckel sindrome di	0	0 (0)
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale	0	0 (0)
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	0	0 (0)
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	2	0 (0)
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	5	0 (0)
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	6	0 (0)
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0 (0)
RN1170	Sindrome proteus	1	0 (0)
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	3	0 (0)
RN1190	Sindrome nail-patella	3	0 (0)
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	0 (0)
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	3	1 (1)
RN1220	Stickler sindrome di	4	0 (0)
RN1230	Summitt sindrome di	0	0 (0)
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	0	0 (0)
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	2	0 (0)
RN1260	Wildervanck sindrome di	0	0 (0)
RN1270	Williams sindrome di	25	0 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	6	0 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	3	0 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	3	0 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	13	0 (0)
RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN1350	Alagille sindrome di	0	0 (0)
RN1360	Alport sindrome di	1	0 (0)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	5	0 (0)
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0 (0)
RN1400	Cockayne sindrome di	1	0 (0)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	17	0 (0)
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	0	0 (0)
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	0	0 (0)
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	0	0 (0)
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0 (0)
RN1500	Kid sindrome	0	0 (0)
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	2	0 (0)
RN1530	Leopard sindrome	4	0 (0)
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0 (0)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	0	0 (0)
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	4	0 (0)
RN1630	Sindrome acrocallosa	0	0 (0)
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	0	0 (0)
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0 (0)
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	0	0 (0)
RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	0 (0)
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	0	0 (0)
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	0	0 (0)
RN1780	Char sindrome di	0	0 (0)
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	0	0 (0)
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	0	0 (0)
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	0	0 (0)
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	0	0 (0)
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	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)	18	0 (0)
RNG050	Condrodistrofie congenite	23	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	13	1 (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	0 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	152	1 (1)
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	10	0 (0)
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	1	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	4	0 (0)
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0 (0)
RNG095	Sindromi di Waardenburg	0	0 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	59	9 (4)
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	0	0 (0)
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0 (0)
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	0	0 (0)
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	0	0 (0)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	2	0 (0)
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	3	0 (0)
RNG200	Amartomatosi multiple	1	0 (0)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	0 (0)
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0 (0)
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0 (0)
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0 (0)
RP0070	Fibrosi epatica congenita	0	0 (0)
Totale		3.252	3.597 (585)

