

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2018

Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

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

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio di riferimento per quel gruppo di malattie rare, ha la facoltà di attribuire il codice ad eventuali ulteriori condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo, la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio autorizzato per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Presidi, reso attivo nell'applicativo RMR e pubblicato sul portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it) e sul sito web della Rete regionale <http://malattierare.marionegri.it/>.

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 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

Selicorni Angelo

angelo.selicorni@asst-lariana.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
Abbagnato Luisa	9	9 (2)	
Alfieri Giuseppina	2	0 (0)	
D'amico Marco	59	67 (20)	
Ferguglia Guido	26	22 (0)	
Ferrario Matilde	7	6 (0)	
Lembo Giuseppe	21	6 (1)	
Locatelli Amelia	5	0 (0)	
Muratori Fabrizio Miro	10	7 (0)	
Parma Barbara	2	0 (0)	
Regazzini Roberto	1	0 (0)	
Rezzonico Monica Maria	9	10 (6)	
Selicorni Angelo	27	8 (8)	§
Taje' Silvia	2	1 (1)	§
Zampolli Maria	49	47 (1)	
Totale	229	183 (39)	

Nota

§ Primo accesso a RMR nel 2018

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 265

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	1
	non validate ⁽³⁾	34
	validate ⁽⁴⁾	229

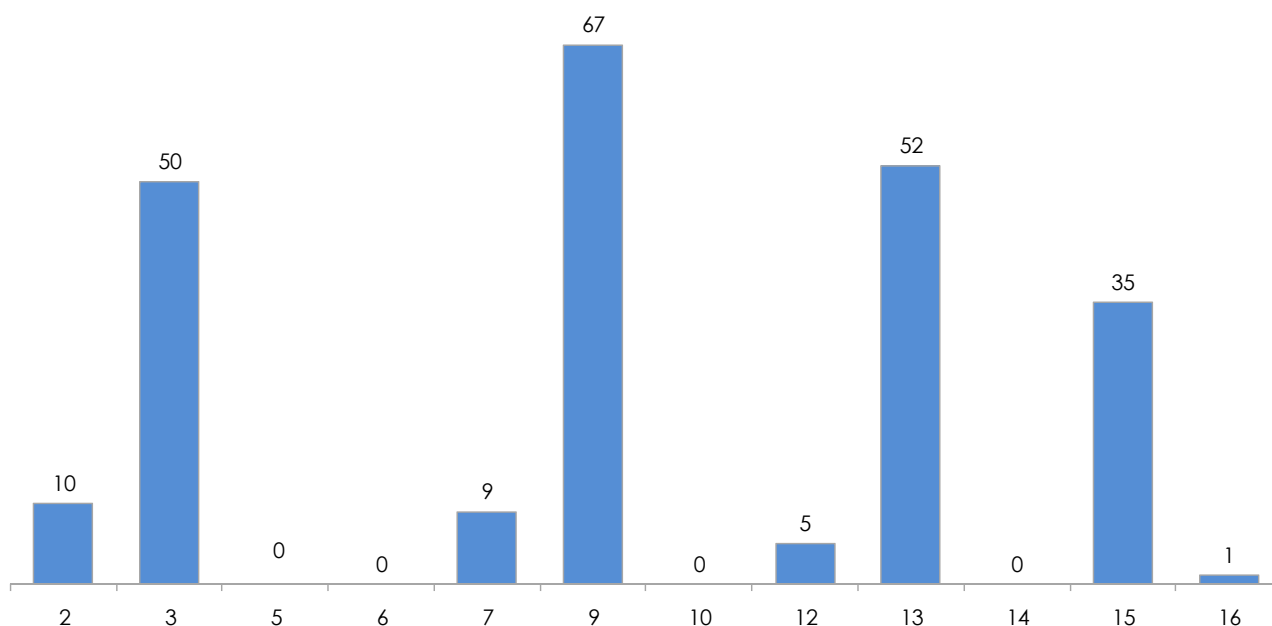
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

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

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

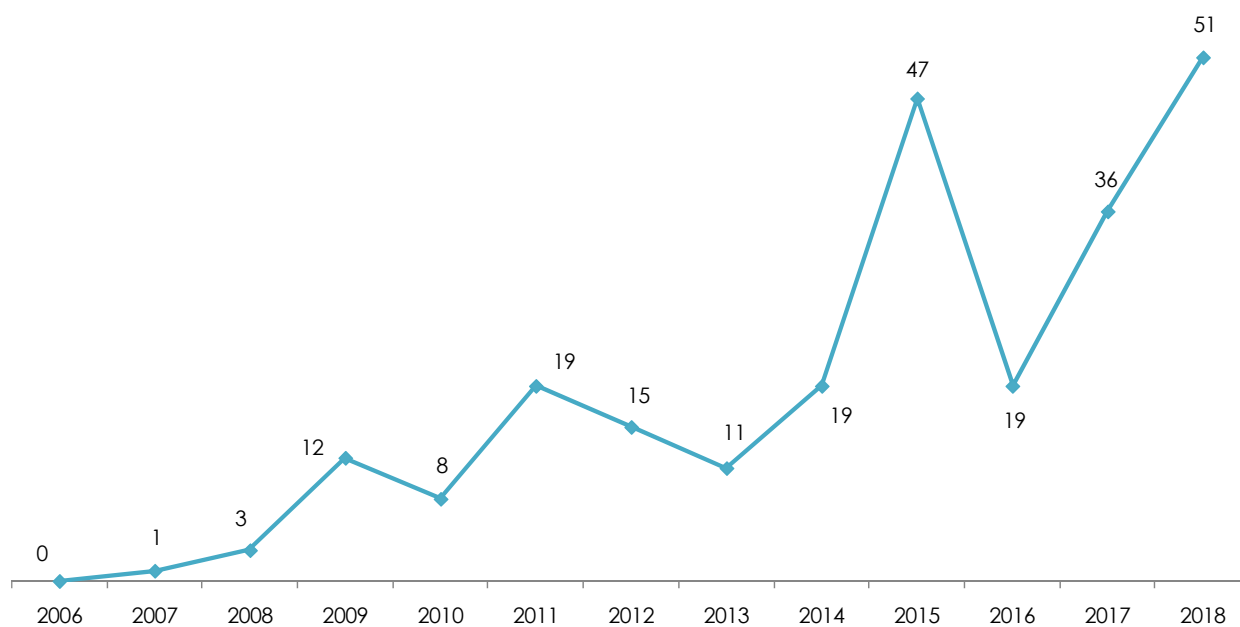
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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



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

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



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

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

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
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	10	6	4	0	0	3	3	2	0	10	12	17	7	2	60	17	15	13	2	60
	RC0020	Kallmann sindrome di	1	1	0	100	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	33	1	32	100	0	6	1	7	1	8	7	1	7	3	9	7	1	8	4	9
	RC0110	Crioglobulinemia mista	11	5	6	64	0	62	17	65	34	83	62	17	65	34	83	64	16	71	37	84
	RCG010	Conn sindrome di	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	52	0	52	52	52
	RCG020	18-idrossilasi deficit di	1	1	0	100	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	31	0	31	31	31
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	6	3	3	67	0	7	5	6	0	16	8	5	7	0	17	16	5	17	7	22
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	8	3	5	75	0	40	22	44	11	74	42	20	44	12	74	52	18	51	25	87
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	6	6	0	83	0	53	18	63	15	66	54	18	63	15	66	56	15	64	26	67
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	9	5	4	100	0	68	9	72	51	80	70	9	74	52	80	70	9	74	52	81
	RG0010	Endocardite reumatica	10	5	5	90	0	8	1	9	5	10	9	1	9	6	10	10	3	9	6	16
	RG0020	Poliangiote microscopica	23	16	7	100	0	66	14	71	21	80	66	13	71	21	81	67	13	71	21	81
	RG0030	Poliarterite nodosa	2	2	0	0	0	49	8	49	41	56	49	8	49	41	56	50	8	50	42	58
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	14	7	7	93	0	61	9	61	45	78	61	9	62	45	78	62	9	63	46	80
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	1	0	1	100	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	63	0	63	63	63
	RJG010	Gitelman sindrome di	2	1	1	100	0	7	1	7	6	7	12	3	12	9	14	19	5	19	14	23
	RL0030	Pemfigo	19	9	10	58	5	58	17	58	24	82	59	17	58	24	82	59	17	58	24	84
	RL0040	Pemfigoide bolloso	27	13	14	44	4	76	11	80	50	92	76	10	80	50	92	77	10	81	50	92
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	2	0	2	50	0	52	15	52	37	66	52	15	52	37	66	62	8	62	54	69
	RN0430	Poland sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	16	0	16	16	16
	RN0510	Incontinentia pigmenti	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0550	Darier malattia di	3	2	1	67	0	21	9	17	12	34	34	13	39	17	47	40	6	39	33	47
	RN0680	Turner sindrome di	8	0	8	88	0	5	6	0	0	15	7	7	7	0	16	13	6	14	2	23
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	4	3	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	1	2	0	4
	RN0940	Sindrome Kabuki	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN1010	Noonan sindrome di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	5	4	3	4	1	6
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10
	RN1270	Williams sindrome di	4	2	2	25	0	0	0	0	0	0	7	7	6	0	18	9	7	8	2	19
	RN1360	Alport sindrome di	3	1	2	67	0	16	11	17	3	29	19	14	17	3	36	37	11	40	22	48
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	9	3	6	33	0	0	0	0	0	0	5	5	3	0	13	9	5	10	1	15

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
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	3	2	1	67	33	0	0	0	0	0	5	1	4	4	6	6	1	5	5	7
	RNG200	Cowden malattia di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	4	2	4	2	6	
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	
Totale Schede di Diagnosi			229																			

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RL_{OMR}

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 PRE SIDIO 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)
RBG010	Neurofibromatosi	10	0 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	1	1 (0)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	33	36 (1)
RC0110	Crioglobulinemia mista	11	7 (2)
RC0250	Costello sindrome di	0	0 (0)
RC0270	Lowe sindrome di	0	0 (0)
RC0310	Sotos sindrome di	0	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	1	0 (0)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	7	5 (0)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	8	6 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	0	0 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	6	5 (2)
RD0081	Mastocitosi sistemica	0	0 (0)
RF0040	Rett sindrome di	0	0 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	9	10 (6)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	0	0 (0)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	0	0 (0)
RF0140	West sindrome di	0	0 (0)
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0 (0)
RG0010	Endocardite reumatica	10	9 (2)
RG0020	Poliangiote microscopica	23	31 (9)
RG0030	Poliarterite nodosa	2	0 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	14	20 (5)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	1	1 (0)
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	0	0 (0)
RJG010	Tubulopatie primitive	2	2 (1)
RL0030	Pemfigo	19	11 (1)
RL0040	Pemfigoide bolloso	27	13 (0)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	0	0 (0)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	2	2 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	0	0 (0)
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	0	0 (0)
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	0	0 (0)
RN0401	Cohen sindrome di	0	0 (0)
RN0430	Poland sindrome di	1	0 (0)
RN0510	Incontinentia pigmenti	1	0 (0)
RN0550	Darier malattia di	3	2 (0)
RN0630	Pseudoxantoma elastico	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	0	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	8	11 (0)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	0	0 (0)
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	4	0 (0)
RN0850	CHARGE associazione	0	0 (0)
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	0	0 (0)
RN0940	Sindrome Kabuki	1	0 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	2	1 (1)
RN1021	Sindrome FG	0	0 (0)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	0	0 (0)
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	1	1 (1)
RN1270	Williams sindrome di	4	1 (1)
RN1300	Angelman sindrome di	0	0 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	0	0 (0)
RN1360	Alport sindrome di	3	2 (1)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	0	0 (0)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	0	0 (0)
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	0	0 (0)
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0 (0)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	0	0 (0)
RN1620	Rubinstein-Taybi 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)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	0	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	0	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)	0	0 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	9	3 (3)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	0	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)	3	3 (3)
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)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
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	0	0 (0)
RNG200	Amartomatosi multiple	2	0 (0)
RP0040	Sindrome alcolica fetale	1	0 (0)
Totale		229	183 (39)

