

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2018

Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

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

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

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

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

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

Spedali Civili	Tincani	Angela	angela.tincani@unibs.it
Osp. dei bambini	Badolato	Raffaele	raffaele.badolato@unibs.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
Accorsi Patrizia	41	32 (11)	
Agosti Chiara	80	204 (53)	
Airo Paolo	131	112 (38)	
Alberti Daniele	1	1 (1)	
Andreoli Laura	30	41 (29)	
Badolato Raffaele	27	50 (20)	
Battaglia Silvia	4	4 (0)	
Bazzani Chiara	25	48 (34)	
Belotti Angelo	3	2 (2)	
Boroni Giovanni	12	3 (2)	
Borroni Barbara	50	24 (11)	
Bozzola Giordano	1	0 (0)	
Braga Osvaldo	848	3 (1)	
Brezzi Andrea	79	1 (0)	
Brunelli Piercarlo	1	0 (0)	
Bulotta Anna Lavinia	3	3 (3)	
Calzavara Pinton Piergiacomo	3	2 (2)	
Cappelli Carlo	10	9 (0)	
Carbone Cecilia	122	42 (16)	
Carli Orsola	1	0 (0)	
Cartella Stefania	1	0 (0)	
Cattalini Marco	42	50 (15)	
Cavazzana Ilaria	48	34 (13)	
Ceruti Paolo	100	11 (11)	
Codella Maria	30	33 (31)	
Corda Luciano	114	7 (7)	
Cottini Elisabetta	1	1 (0)	
Cutri' Maria Rosa	81	0 (0)	
Dallera Nadia	1	1 (1)	
Danzi Paola	7	0 (0)	
De Maria Giovanni	58	18 (1)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
De Previde Prato Daniela Maria	2	3 (1)	
Delbarba Andrea	17	15 (0)	
D'ippolito Carmelita	1	0 (0)	
Dotta Laura	1	1 (1)	
Filippini Matteo	42	47 (17)	
Filosto Massimiliano	434	332 (68)	
Folsi Veronica Maria	18	17 (17)	
Franceschini Franco	113	173 (42)	
Franzoni Alessandra	6	0 (0)	
Frassi Micol	108	150 (48)	
Fredi Micaela	11	12 (8)	
Fuoti Maurizio Giuseppe	19	16 (11)	
Galli Jessica	1	0 (0)	
Gambara Silvia	2	2 (2)	
Gandolfo Federico	31	4 (1)	
Gerardi Maria Chiara	1	1 (1)	
Giacche' Mara	43	1 (1)	
Giambroni Lucilla	8	9 (9)	
Giordano Lucio	19	23 (12)	
Gorla Roberto	21	27 (1)	
Grassi Veronica	2	0 (0)	
Grazzani Livia	2	1 (1)	
Gregorini Gina Alessandra	78	40 (20)	
Gualdi Giulio	2	1 (1)	
Gualeni Chiara	19	15 (7)	
Licini Massimo	1	0 (0)	
Lougaris Vassilios	93	45 (17)	
Maione Vincenzo	17	16 (16)	
Manganoni Ausilia Maria	13	0 (0)	
Marchina Eleonora	13	0 (0)	
Martelli Paola	20	34 (25)	
Martini Giuliana	133	35 (7)	
Meini Antonella	11	7 (1)	
Micheli Roberto	373	40 (0)	
Milianti Susanna	5	1 (1)	
Milito Giuseppe	1	0 (0)	
Missale Guido	17	6 (2)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Modina Denise	38	0 (0)	
Monari Paola	1	2 (2)	
Morello Enrico	1	0 (0)	
Morescalchi Francesco	1	0 (0)	
Motta Mario	1	0 (0)	
Muiesan Maria Lorenza	5	0 (0)	
Nalli Cecilia	11	14 (14)	
Nascimbeni Giuseppe	3	0 (0)	
Nascimbeni Riccardo	35	1 (0)	
Notarangelo Lucia Dora	152	114 (0)	
Orizio Paolo	12	5 (4)	
Padoan Rita	3	1 (0)	
Parissenti Ilaria	4	4 (0)	
Pasolini Giorgio	106	43 (0)	
Pasquini Luisa	2	0 (0)	
Piantoni Silvia	1	1 (0)	
Pigozzi Marie Graciella	1	1 (0)	
Pilotta Alba	170	20 (8)	
Pilotto Andrea	1	1 (1)	
Pizzolante Teodoro	55	0 (0)	
Polcini Carlo	15	1 (0)	
Pontoglio Sara	1	1 (0)	
Porta Fulvio	3	4 (0)	
Porteri Enzo	1	0 (0)	
Ravelli Alberto	7	3 (0)	
Ribolla Rossella	1	0 (0)	
Ricci Francesca	83	116 (57)	
Rizzi Emanuela	17	1 (1)	
Rodriguez Perez Maria Del Carmen	11	3 (3)	
Ronconi Maurizio	1	0 (0)	
Rossi Andrea	2	2 (2)	
Rossi Mariateresa	18	26 (26)	
Sala Raffaella	20	24 (24)	
Salvetti Massimo	1	0 (0)	
Scaini Patrizia	22	3 (0)	
Scalvini Tiziano	2	1 (0)	
Soresina Annarosa	143	44 (15)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Spinelli Elide	20	1 (0)	
Taglietti Marco	81	103 (59)	
Tamanini Silvia	13	20 (18)	
Taraborelli Mara	1	1 (0)	
Tincani Angela	5	5 (1)	
Tonegatti Luca Giacomo	4	0 (0)	
Toniati Paola	107	104 (41)	
Venturini Marina	385	221 (60)	
Vianelli Monica	4	4 (0)	
Viardi Luigi	7	0 (0)	
Viola Battista	27	7 (7)	
Volonghi Irene	7	7 (7)	
Zani Roberta	51	52 (52)	
Zingarelli Stefania	22	21 (15)	
Totale	5.338	2.792 (1.057)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2018

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 6.306

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	21
	non validate ⁽³⁾	946
	validate ⁽⁴⁾	5.338

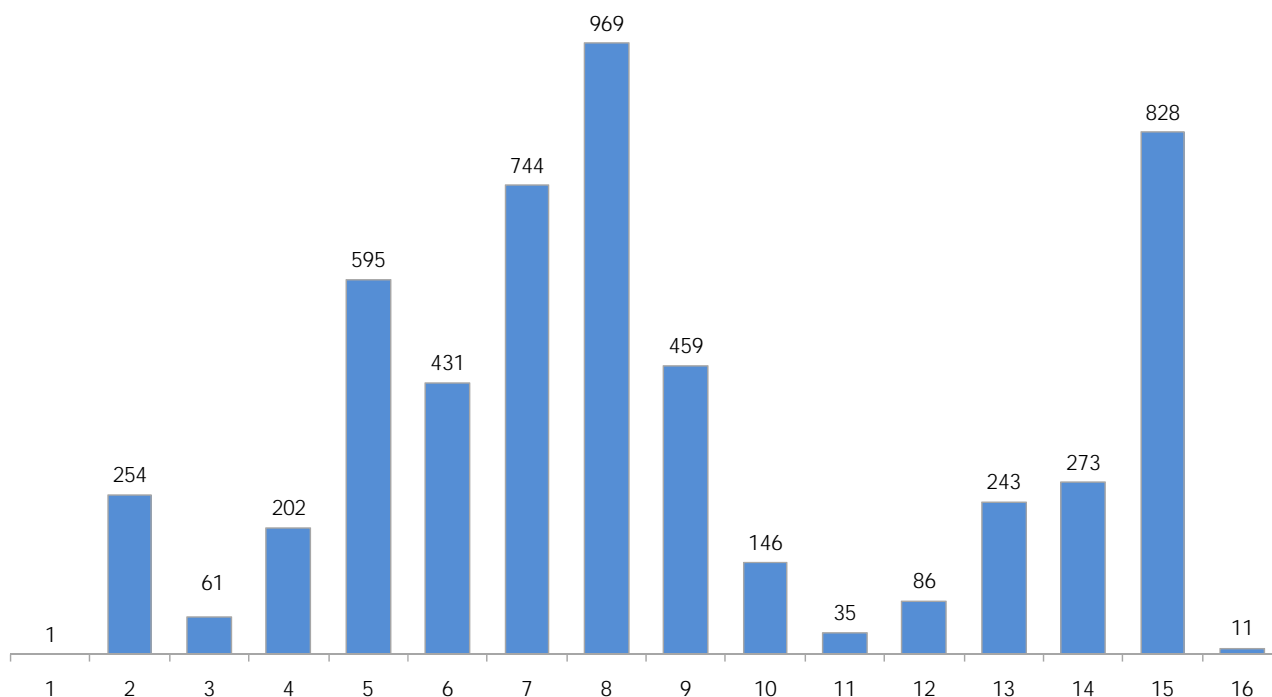
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

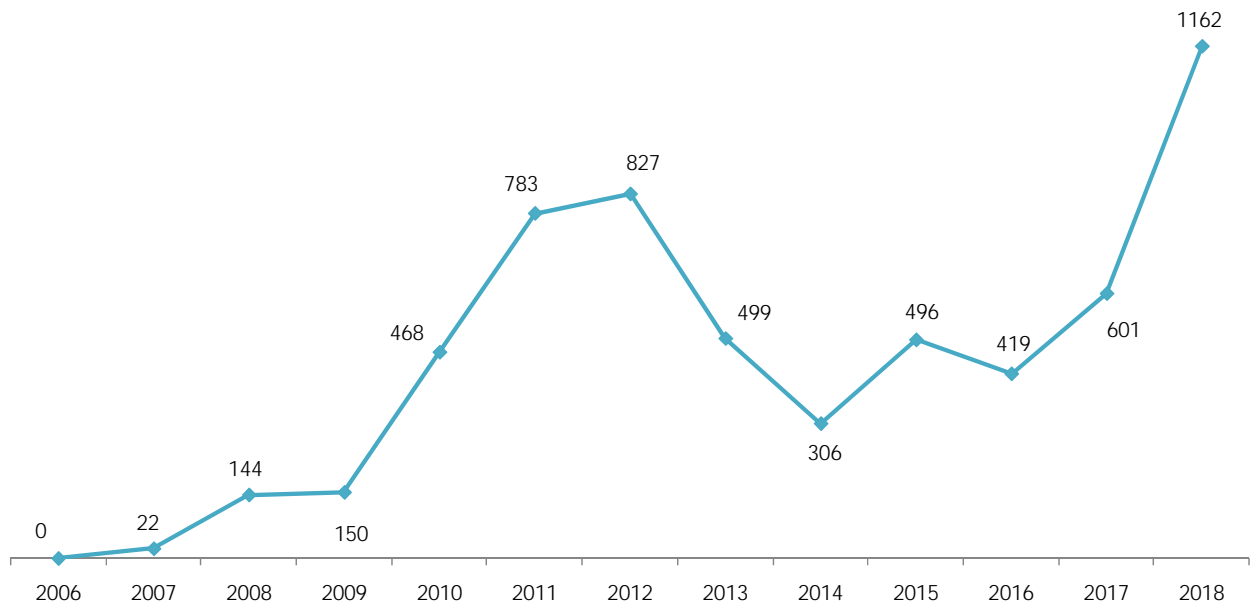
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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 ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/11)

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
	RA0030	Lyme malattia di	1	1	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	49	0	49	49	49
	RB0010	Wilms tumore di	3	1	2	0	0	4	2	5	1	5	4	2	5	1	5	6	1	6	5	8
	RB0020	Retinoblastoma	2	0	2	50	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	26	12	26	14	37
	RB0050	Poliposi familiare	17	6	11	6	0	39	17	42	14	69	40	18	42	14	69	49	14	52	23	74
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	4	3	1	25	0	14	16	8	0	39	37	20	37	13	61	39	23	37	13	71
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	215	103	112	0	0	3	9	0	0	69	11	16	4	0	76	19	17	13	0	82
	RBG021	Lynch sindrome di	13	3	10	0	0	39	7	39	28	51	42	9	42	28	56	47	10	48	29	63
	RC0010	Deficienza di ACTH	3	2	1	33	0	16	23	0	0	48	16	23	0	0	48	18	25	2	0	53
	RC0020	Kallmann sindrome di	10	10	0	70	0	17	9	15	0	34	19	7	16	13	34	35	17	27	18	68
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	11	1	10	18	0	7	1	7	5	10	8	1	8	6	10	9	2	9	6	12
	RC0060	Werner sindrome di	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RC0110	Crioglobulinemia mista	56	15	41	59	0	59	14	61	27	86	61	13	63	30	86	65	12	68	41	88
	RC0150	Wilson malattia di	3	3	0	100	0	11	1	11	10	12	12	2	13	10	14	23	13	14	14	42
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	117	54	63	8	1	41	18	42	0	75	42	18	43	0	75	47	18	47	0	84
	RC0210	Behçet malattia di	87	48	39	78	2	30	16	29	3	73	33	17	31	4	73	36	17	38	6	73
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	149	30	119	100	10	37	12	35	11	67	39	12	38	11	68	46	12	46	17	79
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	9	5	4	89	22	7	13	3	0	44	15	16	5	2	48	17	16	12	2	48
	RC0243	Sindrome TRAPS	5	3	2	100	0	7	6	4	2	19	34	15	35	14	53	42	17	49	15	60
	RC0290	Schnitzler sindrome di	3	1	2	67	0	61	22	74	30	80	64	22	78	33	80	64	22	79	33	80
	RC0310	Sotos sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	18	0	18	18	18
	RCG010	Conn sindrome di	5	3	2	0	0	53	8	56	39	61	54	8	56	39	62	56	5	57	48	63
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	4	2	2	25	0	49	13	49	31	66	49	13	49	31	68	59	8	59	51	68
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	10	4	6	20	0	2	3	0	0	7	2	3	1	0	8	4	3	4	0	9
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	3	1	2	33	0	9	5	11	2	13	10	6	11	2	16	11	6	13	3	16
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	2	0	2	100	0	49	10	49	39	59	49	10	49	39	59	60	8	60	52	68
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	9	2	7	56	0	35	19	28	16	68	35	19	31	16	68	41	16	45	17	68
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	1	1	0	100	0	35	0	35	35	35	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	2	1	1	100	0	2	2	2	0	3	21	13	21	8	33	21	12	21	9	33

7. (2/11)

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	Albinismo	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	2	2	0	4
	RCG040	Alcaptonuria	2	1	1	100	0	38	8	38	30	45	45	0	45	45	45	58	4	58	54	62
	RCG040	Cistinuria	6	3	3	83	0	22	11	20	7	44	29	12	30	11	48	40	11	43	21	51
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
	RCG040	Iperprolinemia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7
	RCG050	N-acetil-gluttammato-sintetasi (NAGS) deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RCG060	Galattosemia	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	13	6	7	85	0	28	16	32	0	53	34	14	36	0	54	44	16	47	0	65
	RCG060	Glicogenosi tipo 4	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	8	4	4	0	0	19	13	22	2	40	33	14	28	19	61	35	15	28	19	61
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	12	0	12	12	12
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	1	0	1	100	0	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33
	RCG070	Ipbetalipoproteinemia familiare	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)	1	1	0	0	0	27	0	27	27	27	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RCG080	Fabry malattia di	13	6	7	0	0	32	12	28	8	53	32	12	28	8	53	33	12	28	9	53
	RCG080	Gaucher malattia di	5	4	1	40	0	33	18	26	12	58	41	14	35	26	63	52	14	57	35	69
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	3	3	0	67	0	16	8	11	11	27	23	3	21	21	27	23	3	21	21	28
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	33	0	33	33	33	42	0	42	42	42
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	1	1	0	0	0	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52	54	0	54	54	54
1B	RCG110	Porfiria eritropoietica	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	Porfiria eritropoietica congenita	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	24	8	16	54	4	3	3	2	0	12	23	14	19	2	54	25	15	24	2	54
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	75	43	32	35	0	43	25	52	0	79	50	19	55	1	80	54	19	58	6	81
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 7	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	5	3	2	40	20	9	9	3	1	20	11	10	4	1	27	19	13	21	4	36
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	0	1	0	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	41	0	41	41	41
	RCG160	Agammaglobulinemia	48	46	2	15	63	2	4	1	0	25	4	7	2	0	41	18	12	16	0	53
	RCG160	Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	11	7	4	100	55	5	8	2	0	27	17	11	12	4	40	21	12	17	5	48
	RCG160	DiGeorge sindrome di	48	30	18	25	23	1	4	0	0	31	5	11	0	0	48	7	12	3	0	50

7. (3/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG160	Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RCG160	Duncan sindrome di	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12	18
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	9	2	7	44	44	6	13	1	0	42	11	14	3	0	44	14	13	15	0	44
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	120	63	57	48	41	18	17	12	0	78	26	18	23	0	79	33	16	32	3	79
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	10	5	5	90	40	1	3	0	0	9	10	10	7	0	35	14	12	11	0	42
	RCG160	Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	2	2	0	100	100	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12	11	11	11	0	21
	RCG160	Wiskott-Aldrich sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	19	9	10	89	0	6	5	4	0	17	10	9	8	1	42	15	10	13	2	50
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	3	1	2	100	0	0	0	0	0	1	5	3	5	2	9	15	6	11	10	23
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	14	8	6	100	0	38	14	34	19	65	39	14	36	19	66	42	13	40	27	66
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	7	5	2	86	0	61	12	64	42	78	65	10	71	46	78	65	10	71	46	78
	RCG161	Muckle-Wells sindrome di	3	2	1	100	0	4	4	1	0	10	7	5	6	2	13	16	3	16	12	20
	RCG161	Osteomielite multifocale ricorrente cronica	7	1	6	100	0	11	1	11	10	13	12	1	11	10	14	16	2	16	13	19
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	4	2	2	0	0	34	11	36	16	47	34	11	36	16	47	35	11	38	16	47
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	2	1	1	50	0	23	5	23	18	28	23	5	23	18	28	27	8	27	19	35
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	12	8	4	25	0	47	18	46	16	78	47	18	46	16	78	53	17	51	16	78
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	1	2	100	0	37	25	22	17	72	39	23	23	23	72	39	23	23	23	72
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	26	22	4	15	42	2	4	0	0	14	3	5	2	0	20	14	11	14	0	38
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	4	4	0	75	0	38	17	37	16	60	38	17	38	16	60	40	17	41	17	60
	RD0081	Mastocitosi sistemica	6	3	3	17	0	41	11	37	28	59	41	11	37	29	59	48	9	47	38	59
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	86	39	47	73	0	3	6	1	0	35	4	6	2	0	35	9	9	8	1	54
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	37	19	18	57	0	10	16	3	0	71	12	19	3	0	72	24	20	15	2	80
	RDG010	Talassemia major	2	1	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	20	2	20	18	22
1C	RDG010	Talassemie	12	5	7	0	0	4	8	3	0	31	5	10	3	0	36	30	14	36	0	46
	RDG020	Antitrombina deficit di	44	16	28	20	0	31	18	28	1	78	34	19	31	8	79	44	22	39	8	91
	RDG020	Disfibrinogenemia	3	1	2	0	0	48	14	49	31	65	55	14	52	39	74	58	15	52	44	78
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	3	0	3	0	0	47	13	44	32	64	47	13	45	33	64	49	11	47	37	64

7. (4/11)

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	Emofilia A	55	55	0	65	0	6	8	2	0	35	6	9	2	0	35	21	19	16	0	68
	RDG020	Emofilia B	5	5	0	40	0	2	2	2	0	4	3	1	3	0	4	17	8	18	5	28
	RDG020	Fattore II deficit di	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	17	8	9	29	0	42	16	42	11	67	46	18	43	15	82	49	18	47	16	82
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	14	8	6	29	0	33	17	30	13	65	35	17	31	14	65	42	21	38	18	78
	RDG020	Fattore VII deficit di	10	6	4	0	0	29	30	11	0	82	29	30	11	0	82	34	32	15	2	82
	RDG020	Fattore X deficit di	2	1	1	0	0	9	5	9	4	14	9	5	9	4	14	14	1	14	13	15
	RDG020	Fattore XI deficit di	1	0	1	0	0	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77
1B	RDG020	Fattore XII deficit di	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RDG020	Proteina C deficit di	10	2	8	0	20	36	17	30	17	69	43	15	37	24	71	46	15	42	25	76
	RDG020	Proteina S deficit di	17	6	11	29	0	35	14	35	0	72	41	14	39	16	72	44	15	42	16	72
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	4	3	1	0	0	37	12	38	20	52	37	12	39	20	52	38	14	39	20	56
	RDG020	Von Willebrand malattia di	31	16	15	42	0	17	14	12	0	52	26	21	22	0	81	36	21	28	8	81
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di	1	0	1	0	0	12	0	12	12	12	30	0	30	30	30	34	0	34	34	34
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	29	0	29	29	29
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	15	6	9	27	0	30	22	28	1	83	30	22	29	1	83	36	21	29	12	83
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	2	0	0	0	12	1	12	11	12	12	1	12	11	13	14	0	14	14	14
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	1	1	0	0	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	3	1	2	33	67	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	9	3	2	21
	RF0010	Alpers malattia di	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	4	5	100	0	44	11	43	27	61	52	11	53	31	69	60	15	54	41	79
	RF0040	Rett sindrome di	21	0	21	52	0	1	1	1	0	4	3	2	3	0	8	12	9	11	1	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	36	0	36	36	36
	RF0061	Dravet sindrome di	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	14	13	12	13	1	24
	RF0080	Corea di Huntington	93	48	45	77	0	47	13	45	19	74	49	15	47	19	83	53	14	50	25	84
	RF0081	Atrofia multisistemica	5	2	3	20	0	58	7	55	52	71	62	7	59	54	75	63	6	59	58	75
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	6	1	5	50	0	33	12	39	16	46	41	9	45	21	47	49	10	46	35	63
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	174	91	83	64	0	66	11	67	36	89	67	11	68	38	90	68	11	69	38	90
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	4	4	0	50	0	65	4	65	60	71	70	4	71	64	75	71	4	72	64	76
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	28	18	10	61	0	0	1	0	0	7	3	5	2	0	16	18	12	16	3	52

7. (5/11)

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
	RF0140	West sindrome di	6	3	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	4	1	0	10
	RF0150	Narcolessia	1	1	0	100	0	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	31	17	14	6	0	68	7	68	49	79	71	7	73	52	85	75	8	76	56	91
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	37	24	13	65	0	53	15	55	20	82	56	14	57	31	83	60	14	63	31	83
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	2	0	0	0	39	15	39	24	53	39	14	39	25	53	40	15	40	25	54
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	2	1	1	0	0	3	3	3	0	5	3	3	3	0	5	7	7	7	0	14
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	5	0	5	20	0	36	9	38	22	49	38	7	38	28	50	43	10	44	28	58
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0270	Cogan sindrome di	9	4	5	67	0	31	20	31	3	60	37	16	32	20	65	38	16	32	20	65
	RF0280	Cheratocono	847	560	287	0	0	29	11	28	5	71	31	12	30	6	71	34	13	33	11	73
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	2	1	1	100	0	1	1	1	0	1	2	2	2	0	3	7	4	7	3	10
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	31	0	31	31	31
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RFG040	Atassia di Friedreich	6	3	3	83	0	26	20	19	7	60	33	23	23	9	67	49	16	50	20	69
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	4	2	2	50	0	31	10	27	22	46	36	10	35	23	51	43	12	39	31	63
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	2	2	0	100	0	29	9	29	20	37	34	5	34	29	38	49	4	49	45	53
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	20	10	10	15	60	2	1	1	0	5	4	2	3	1	9	9	6	9	2	29
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	18	10	8	11	0	24	17	22	0	58	36	16	35	9	66	39	16	36	16	72
	RFG050	Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RFG050	Kennedy malattia di	2	2	0	0	0	43	4	43	39	46	50	1	50	49	50	50	1	50	49	50
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 2	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	20	14	26	1	34	23	16	34	1	34
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	6	2	4	17	0	3	2	2	0	6	7	4	7	1	14	14	10	13	4	32
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	38	16	22	0	0	25	18	22	1	68	40	20	38	5	78	43	19	40	7	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	1	1	0	0	0	45	0	45	45	45	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67
	RFG060	Neuropatia tomaculare	10	6	4	0	0	26	13	29	8	48	34	17	34	10	65	34	17	34	10	65
	RFG070	Miopia central core	1	0	1	0	100	7	0	7	7	7	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG070	Miopia centronucleare	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	16
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	48	0	48	48	48

7. (6/11)

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
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	6	4	2	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	4	7	5	6	0	15
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	8	6	2	25	0	35	23	31	3	65	45	19	36	26	70	53	14	50	29	70
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	32	22	10	0	3	12	13	5	0	44	19	18	10	0	68	25	17	23	1	68
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	9	8	1	22	0	7	11	1	0	37	9	11	5	1	37	16	11	13	1	37
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	1	1	0	0	100	11	0	11	11	11	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RFG080	Distrofia muscolare distale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	19	13	6	37	0	29	12	25	11	56	50	17	49	22	76	53	17	56	22	77
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	68	32	36	4	0	31	18	30	0	74	36	18	40	0	80	39	18	40	0	79
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	8	5	3	0	0	52	8	52	40	65	59	9	61	44	72	60	11	63	44	74
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	7	3	4	0	0	4	5	2	0	16	26	16	25	5	54	31	19	34	5	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	4	2	2	50	0	6	2	5	4	10	32	20	26	13	62	43	14	41	28	62
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	1	1	0	0	0	13	0	13	13	13	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RFG101	Miastenia gravis	38	18	20	100	3	54	18	57	14	87	55	18	59	15	87	61	16	65	25	88
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	20	16	20	4	36	21	16	21	5	36
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	1	1	0	0	100	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6
	RFG110	Distrofia dei coni	3	1	2	0	0	35	7	31	29	45	44	8	48	33	50	44	8	48	33	50
	RFG110	Distrofia ialina della retina	1	0	1	0	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	3	1	2	0	0	39	26	24	18	75	43	25	27	24	78	62	12	53	53	79
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	18	0	18	18	18
	RFG110	Retinite pigmentosa	22	14	8	0	0	27	16	24	1	58	28	17	26	1	59	34	15	33	9	63
	RFG110	Retinoschisi	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	51	0	51	51	51
	RFG110	Stargardt malattia di	5	4	1	0	0	19	10	17	6	33	20	11	17	6	33	36	22	24	15	72
	RFG110	Usher sindrome di	1	1	0	0	0	6	0	6	6	6	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	3	2	1	33	0	35	8	37	24	44	44	11	44	31	57	50	14	56	31	64
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	42	14	28	0	0	46	17	50	0	73	47	15	50	13	77	51	14	54	13	77
	RFG140	Distrofia corneale stromale	5	3	2	0	0	22	19	18	2	58	26	20	19	2	58	30	20	22	13	67
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	16	7	9	6	0	51	12	49	33	76	52	12	49	33	76	53	12	52	33	79
	RFG160	Distonie primarie	1	0	1	100	0	15	0	15	15	15	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26

7. (7/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RG0010	Endocardite reumatica	60	37	23	98	0	8	3	8	0	14	8	3	8	1	14	11	3	11	3	17
	RG0020	Poliangiote microscopica	16	8	8	94	0	66	10	66	48	86	67	10	66	48	86	68	11	69	48	86
	RG0030	Poliarterite nodosa	21	11	10	90	0	50	17	53	13	77	53	18	53	17	85	56	15	56	23	85
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	39	25	14	92	5	52	15	52	16	85	54	15	55	20	85	57	14	56	36	88
	RG0060	Goodpasture sindrome di	3	2	1	100	0	28	12	20	19	45	28	12	20	19	45	29	12	22	20	46
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	14	5	9	100	7	51	19	52	18	84	53	19	56	18	85	53	19	56	19	87
	RG0080	Arterite a cellule giganti	111	35	76	82	0	72	8	72	50	88	72	8	73	50	88	73	8	74	50	92
	RG0090	Takayasu malattia di	16	2	14	69	0	37	15	34	13	63	38	15	35	15	66	42	15	44	15	66
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	2	2	0	50	0	54	4	54	50	57	63	3	63	60	66	64	4	64	60	68
	RG0100	Porpora trombotica trombocitopenica	14	3	11	50	0	44	17	40	22	77	44	17	40	22	77	46	17	45	25	77
	RG0200	Linfedema idiopatico	17	3	14	6	0	32	18	36	0	59	47	22	54	10	84	53	18	56	13	84
	RH0011	Sarcoidosi	68	35	33	10	0	44	12	43	24	78	45	12	45	24	78	50	13	48	26	82
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica	2	1	1	0	0	55	8	55	47	63	56	7	56	49	63	59	9	59	50	67
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	63	49	14	5	0	69	8	70	43	86	71	7	72	44	87	72	7	73	44	87
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	4	2	2	25	0	61	5	62	53	67	62	6	63	53	68	63	6	65	54	68
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	3	3	0	0	0	61	13	70	42	71	62	14	70	42	74	65	13	71	47	76
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	19	9	10	32	0	39	20	38	5	74	42	18	40	13	75	45	19	42	14	76
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	10	9	1	30	0	5	5	3	0	12	7	5	7	0	13	7	5	8	0	16
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	2	1	1	100	0	33	16	33	17	48	34	16	34	18	49	35	15	35	20	49
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	3	1	2	67	33	2	2	0	0	5	2	3	1	0	6	7	7	5	0	17
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	10	9	1	90	0	56	10	56	41	71	57	11	56	41	73	58	11	56	41	73
	RJ0030	Cistite interstiziale	8	0	8	88	0	61	11	65	40	76	64	10	67	46	78	67	9	68	49	80
	RJG010	Acidosi tubulare renale	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12
	RJG010	Bartter sindrome di	3	2	1	100	33	0	0	0	0	1	0	0	0	1	5	4	6	0	9	
	RJG010	Dent sindrome di	4	4	0	75	0	2	2	1	1	5	4	3	4	1	8	13	4	14	7	18
	RJG010	Gitelman sindrome di	4	2	2	100	25	22	14	17	9	45	22	14	18	9	45	33	13	33	15	51
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	2	2	0	100	0	47	29	47	18	75	53	22	53	31	75	61	18	61	43	79
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	20	15	5	100	0	47	15	48	12	70	48	15	48	12	70	54	14	56	19	77
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	20	16	4	90	5	31	17	36	1	57	32	17	36	2	57	38	17	40	7	70

7. (8/11)

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
	RL0030	Pemfigo	61	31	30	34	0	50	17	49	13	86	51	17	49	13	86	53	16	50	14	87
	RL0040	Pemfigoide bolloso	88	43	45	31	0	74	14	77	13	96	74	13	77	13	96	75	13	79	13	96
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	1	0	1	0	0	74	0	74	74	74	77	0	77	77	77	82	0	82	82	82
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	27	15	12	41	0	47	16	46	14	74	49	15	49	24	76	51	16	54	24	76
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	3	0	3	67	0	30	28	15	5	69	30	28	15	5	69	36	26	28	9	71
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	2	1	1	50	0	27	14	27	13	41	28	14	28	14	41	34	15	34	19	49
	RM0010	Dermatomiosite	49	13	36	73	2	44	20	44	3	82	45	20	46	4	82	49	19	52	4	82
	RM0020	Polimiosite	55	16	39	80	0	56	15	58	6	76	57	15	60	7	77	59	14	63	7	79
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	6	1	5	100	0	44	12	45	21	58	44	12	46	21	58	46	13	47	21	58
	RM0030	Connettivite mista	42	6	36	81	7	35	17	33	4	75	38	18	37	4	77	42	18	40	12	76
	RM0060	Policondrite ricorrente	11	6	5	100	0	57	11	59	28	70	58	11	60	28	71	59	11	61	28	71
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	2	1	1	50	0	72	8	72	64	79	77	2	77	75	79	77	2	77	75	79
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	107	11	96	93	2	48	17	49	6	81	52	18	52	6	84	55	17	57	7	84
	RM0121	Sindrome SAPHO	1	1	0	100	0	36	0	36	36	36	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	37	20	17	0	0	5	10	0	0	54	8	9	6	0	54	10	9	9	2	54
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	15	7	8	60	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	10	8	8	0	30
	RN0030	Agenesia cerebellare	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	0	15
	RN0040	Joubert sindrome di	5	3	2	20	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	14	20	11	22	7	34
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	9	4	5	67	0	0	1	0	0	2	0	1	0	0	2	3	3	3	0	7
	RN0110	Aniridia	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	34	0	34	34	34
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	12	2	1	27
	RN0130	Morning glory anomalia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	9	1	8	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	0	18
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	4	2	2	75	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	2	6	6	6	10
	RN0200	Hirschsprung malattia di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	6	0	11
	RN0210	Atresia bilare	17	11	6	35	71	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	3
	RN0240	Ermafroditismo vero	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	RN0250	Rene con midollare a spugna	5	3	2	80	0	27	7	23	21	40	32	7	32	21	43	50	8	51	36	59
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	0	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	6	13	1	16
	RN0320	Gastroschisi	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	0	14

7. (9/11)

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
	RN0322	Onfalocele	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	365	89	276	41	45	11	13	6	0	60	31	17	32	1	75	32	16	33	1	75
	RN0510	Incontinentia pigmenti	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RN0550	Darier malattia di	13	8	5	23	0	17	15	12	4	59	31	20	24	12	75	41	20	41	12	75
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	5	2	3	60	0	16	32	0	0	80	52	19	55	27	81	52	19	56	27	81
	RN0600	Ipercheratosi epidermoltica	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	14	13	8	3	32	14	13	8	3	32
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	5	9	0	14	
	RN0680	Turner sindrome di	16	0	16	38	0	1	3	0	0	11	3	3	1	0	11	10	9	11	0	36
	RN0710	MELAS sindrome	10	2	8	70	10	34	18	34	1	65	49	13	46	27	67	51	14	46	27	70
	RN0720	MERRF sindrome	6	1	5	50	0	44	16	49	17	60	51	12	54	28	66	54	11	55	37	69
	RN0750	Sclerosi tuberosa	48	19	29	8	0	2	6	0	0	43	6	13	1	0	43	17	13	15	0	44
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	6	2	4	0	17	22	11	23	7	39	23	11	24	7	39	30	9	33	12	40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	7	4	3	0	0	3	7	0	0	20	7	8	2	1	24	19	13	12	4	39
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	1	0	0	0	54	0	54	54	54	60	0	60	60	60	71	0	71	71	71
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	9	4	5	11	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0	0	0	5
	RN0910	Goldenhar sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	3	1	3	2	4
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	8	1	8	7	9
	RN0950	Kartagener sindrome di	6	6	0	17	0	1	1	0	0	4	4	4	3	0	9	5	4	5	0	12
	RN1010	Noonan sindrome di	14	12	2	0	0	0	0	0	0	0	8	10	6	0	40	10	9	8	2	40
	RN1020	Opitz sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	12	9	6	9	2	17
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	RN1170	Sindrome proteus	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	17	0	17	17	17	24	0	24	24	24
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1300	Angelman sindrome di	9	4	5	67	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2	7	5	7	1	14
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	5	5	0	0	0	0	0	0	0	1	3	0	0	10	5	4	3	0	13
	RN1320	Marfan sindrome di	12	9	3	0	17	21	22	16	0	76	30	22	25	4	77	31	22	26	4	78
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	5	5	0	0	0	0	0	0	0	0	6	3	4	3	12	8	4	6	4	13
	RN1350	Alagille sindrome di	2	2	0	50	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9	6	6	6	0	12

7. (10/11)

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
	RN1360	Alport sindrome di	13	6	7	0	0	17	17	9	0	51	23	19	12	6	55	29	20	16	10	68
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	11	2	11	9	12	14	2	14	12	16	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	
	RN1460	Fraser sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1480	Ipomelanos di Ito	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6	
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	3	0	0	0	1	1	0	0	2	2	1	2	0	3	14	15	6	2	35
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	5	9	4	14	
	RN1610	POEMS sindrome	5	3	2	20	20	55	11	52	42	70	55	10	52	43	70	56	10	53	45	71
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	14	5	9	0	0	29	14	25	11	56	32	17	29	11	63	35	18	32	12	65
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	8	4	4	63	13	39	14	39	16	58	39	15	39	16	60	41	15	41	21	64
	RN1730	WAGR sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	1	15	14	16	
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	4	4	4	0	8
	RNG030	Pierre-Robin sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RNG040	Craniosinostosi primaria	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	
	RNG040	Disostosi cleidocranica	4	0	4	0	0	0	0	0	0	15	12	12	1	34	16	11	12	6	35	
	RNG040	Disostosi mandibolofacciale	2	2	0	50	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	5	4	5	1	8	
	RNG050	Acondroplasia	10	4	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	12	2	0	31	
	RNG050	Condrodisplasia metafisaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	11	
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	0	2	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6	4	3	4	1	7	
	RNG050	Displasia metatropica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	
	RNG050	Esostosi multipla	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RNG050	Ipocondroplasia	4	1	3	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	2	3	1	6	
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	9	2	7	22	0	11	14	5	0	39	29	20	27	0	62	34	14	27	19	62
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	11	3	8	9	9	0	0	0	0	1	12	15	3	0	42	22	22	11	0	69
	RNG070	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	2	2	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	27	46	18	46	28	63	

7. (11/11)

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
	RNG070	Ittiosi X-linked	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	23	16	23	7	39	30	17	30	13	46
	RNG070	Netherton sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	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)	17	10	7	6	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	18	8	6	6	0	20
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	76	44	32	8	3	0	0	0	0	3	5	5	4	0	20	8	5	8	0	22
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	6	1	5	0	33	20	16	12	5	48	44	8	46	31	56	49	7	49	38	61
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	12	7	5	67	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	6	5	6	0	16
	RNG121	Oculo-facio-cardio-dentale sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica	5	4	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	4	7	6	5	0	18
	RNG252	Sindrome dell'intestino corto congenito	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	10	7	3	10	0	0	0	0	0	1	4	4	1	0	9	10	3	9	5	16
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	17	0	17	17	17
Totale Schede di Diagnosi			5338																			

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/È STATO DI RIFERIMENTO E CORRISPONDENTI SCHEDE ARCHIVIAE E VALIDATE, PIANI TERAPEUTICI ARCHIVIATI E VALIDATI E PIANI TERAPEUTICI ATTIVI

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RA0030	Lyme malattia di	1	0 (0)
RB0010	Wilms tumore di	3	0 (0)
RB0020	Retinoblastoma	2	1 (1)
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	0	0 (0)
RB0040	Gardner sindrome di	0	0 (0)
RB0050	Poliposi familiare	17	1 (0)
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	4	1 (1)
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	0	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	215	0 (0)
RBG020	Complesso Carney	0	0 (0)
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	13	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	3	2 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	10	7 (0)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	11	2 (1)
RC0050	Leprecaunismo	0	0 (0)
RC0060	Werner sindrome di	1	0 (0)
RC0070	Deficienza congenita di zinco	0	0 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	56	51 (6)
RC0150	Wilson malattia di	3	5 (1)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	1	1 (0)
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	117	9 (9)
RC0210	Behçet malattia di	87	99 (26)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	149	163 (123)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	9	9 (5)
RC0243	Sindrome TRAPS	5	8 (3)
RC0290	Schnitzler sindrome di	3	3 (2)
RC0310	Sotos sindrome di	1	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	9	1 (1)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	10	2 (2)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	14	9 (0)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	17	20 (10)
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	1	0 (0)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	25	31 (4)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	2	2 (1)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	1	0 (0)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0 (0)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
	tricarbossilici		
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	21	11 (3)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0 (0)
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0 (0)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0 (0)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	1	0 (0)
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	0	0 (0)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	27	16 (16)
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	0	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	75	28 (14)
RCG140	Mucopolisaccaridosi	1	0 (0)
RCG150	Istiocitosi croniche	6	2 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	253	162 (58)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	53	64 (41)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	4	0 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	2	1 (1)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	12	8 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	3 (0)
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0 (0)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	26	7 (3)
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	1	0 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	4	4 (3)
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0 (0)
RD0081	Mastocitosi sistemica	6	1 (1)
RDG010	Anemie ereditarie	139	100 (20)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	218	76 (8)
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	2	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	15	4 (3)
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	1	0 (0)
RDG051	Neutropenie congenite	3	1 (0)
RF0010	Alpers malattia di	1	3 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	27 (6)
RF0040	Rett sindrome di	21	28 (12)
RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana	0	0 (0)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	1	3 (0)
RF0061	Dravet sindrome di	2	2 (0)
RF0080	Corea di Huntington	93	204 (53)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0081	Atrofia multisistemica	5	1 (1)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	6	3 (1)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	174	146 (36)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	4	2 (1)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	1	0 (0)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	28	25 (15)
RF0140	West sindrome di	6	11 (1)
RF0150	Narcolessia	1	2 (2)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	31	2 (2)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	37	52 (8)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0 (0)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0 (0)
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	0 (0)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	2	0 (0)
RF0201	Coats malattia di	0	0 (0)
RF0210	Eales malattia di	0	0 (0)
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	5	1 (0)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	1	0 (0)
RF0250	Emeralopia congenita	0	0 (0)
RF0270	Cogan sindrome di	9	9 (4)
RF0280	Cheratocono	847	1 (0)
RF0310	CADASIL	0	0 (0)
RF0370	Fahr malattia di	0	0 (0)
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0 (0)
RFG010	Leucodistrofie	4	3 (3)
RFG040	Malattie spinocerebellari	50	35 (6)
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	0	0 (0)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	15	1 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	49	0 (0)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	4	3 (0)
RFG080	Distrofie muscolari	76	19 (5)
RFG090	Distrofie miotoniche	88	9 (2)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	1	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	40	42 (39)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	38	0 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	0	0 (0)
RFG130	Degenerazioni della cornea	4	1 (0)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	63	1 (1)
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0 (0)
RFG160	Distonie primarie	1	1 (1)
RG0010	Endocardite reumatica	60	79 (21)
RG0020	Poliangiote microscopica	16	15 (4)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RG0030	Poliarterite nodosa	21	23 (6)
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	39	52 (12)
RG0060	Goodpasture sindrome di	3	3 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	14	15 (6)
RG0080	Arterite a cellule giganti	111	115 (36)
RG0090	Takayasu malattia di	16	13 (4)
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	2	1 (1)
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	0	0 (0)
RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0 (0)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	14	7 (1)
RGG020	Linfedemi primari cronici	17	1 (1)
RH0011	Sarcoidosi	68	9 (9)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	72	4 (4)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	19	6 (2)
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0 (0)
RI0030	Gastroenterite eosinofila	10	3 (1)
RI0040	Sindrome da pseudo-obstruzione intestinale	1	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	2	2 (0)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	3	5 (5)
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	0	0 (0)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	10	10 (6)
RJ0030	Cistite interstiziale	8	9 (9)
RJG010	Tubulopatie primitive	12	17 (7)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	43	42 (42)
RL0030	Pemfigo	61	33 (17)
RL0040	Pemfigoide bolloso	88	36 (19)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	1	0 (0)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	27	16 (12)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	3	3 (3)
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	2	2 (2)
RM0010	Dermatomiosite	49	70 (19)
RM0020	Polimiosite	55	69 (21)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	6	7 (4)
RM0030	Connettivite mista	42	57 (10)
RM0040	Fascite eosinofila	0	0 (0)
RM0050	Fascite diffusa	0	0 (0)
RM0060	Policondrite ricorrente	11	23 (4)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	2	1 (1)
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica	0	0 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	107	115 (88)
RM0121	Sindrome SAPHO	1	1 (1)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	37	0 (0)
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	15	14 (3)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0030	Agenesia cerebellare	5	3 (1)
RN0040	Joubert sindrome di	5	1 (1)
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	9	9 (4)
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0 (0)
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	0	0 (0)
RN0100	Peters anomalia di	0	0 (0)
RN0110	Aniridia	1	0 (0)
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	3	0 (0)
RN0130	Morning glory anomalia di	1	0 (0)
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	9	3 (3)
RN0170	Atresia del digiuno	0	0 (0)
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	2	0 (0)
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	4	3 (2)
RN0200	Hirschsprung malattia di	2	1 (1)
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	0	0 (0)
RN0210	Atresia biliare	17	6 (4)
RN0240	Ermafroditismo vero	1	0 (0)
RN0250	Rene con midollare a spugna	5	5 (5)
RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	5 (3)
RN0320	Gastroschisi	3	2 (0)
RN0321	Sindrome Prune Belly	0	0 (0)
RN0322	Onfalocele	1	1 (1)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	365	209 (55)
RN0500	Cutis Laxa	0	0 (0)
RN0510	Incontinentia pigmenti	1	1 (0)
RN0520	Xeroderma pigmentoso	0	0 (0)
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0 (0)
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	1	0 (0)
RN0550	Darier malattia di	13	7 (1)
RN0560	Discheratosi congenita	0	0 (0)
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	5	9 (4)
RN0590	Eritrocheratoderma variabile	0	0 (0)
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	3	0 (0)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	4	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	16	8 (4)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	0	0 (0)
RN0710	MELAS sindrome	10	18 (1)
RN0720	MERRF sindrome	6	4 (2)
RN0750	Sclerosi tuberosa	48	5 (1)
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	6	0 (0)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	7	0 (0)
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	9	1 (1)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0830	Bloom sindrome di	0	0 (0)
RN0850	CHARGE associazione	0	0 (0)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0 (0)
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	0	0 (0)
RN0910	Goldenhar sindrome di	2	0 (0)
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0 (0)
RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	0 (0)
RN0950	Kartagener sindrome di	6	1 (0)
RN0960	Maffucci sindrome di	0	0 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	14	0 (0)
RN1020	Opitz sindrome di	1	1 (0)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	4	0 (0)
RN1100	Seckel sindrome di	1	0 (0)
RN1170	Sindrome proteus	1	0 (0)
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0 (0)
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	0	0 (0)
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	2	0 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	9	11 (4)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	0 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	12	0 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	5	0 (0)
RN1350	Alagille sindrome di	2	1 (0)
RN1360	Alport sindrome di	13	0 (0)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	2	0 (0)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	1	0 (0)
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0 (0)
RN1460	Fraser sindrome di	1	0 (0)
RN1480	Ipomelanosi di Ito	2	1 (0)
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	0 (0)
RN1530	Leopard sindrome	0	0 (0)
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0 (0)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	1 (0)
RN1610	POEMS sindrome	5	1 (0)
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	1	0 (0)
RN1650	Sindrome del nevo displastico	14	0 (0)
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	0	0 (0)
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	8	14 (0)
RN1730	WAGR sindrome di	1	0 (0)
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0 (0)
RNG010	Pseudoermafroditismi	2	1 (0)
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0 (0)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	1	0 (0)
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa	11	1 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
	della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)		
RNG050	Condrodistrofie congenite	20	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	12	2 (1)
RNG070	Ittiosi congenite	17	1 (1)
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)	17	1 (1)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	76	8 (4)
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	6	0 (0)
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0 (0)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	0	0 (0)
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	12	13 (4)
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	0	0 (0)
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	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	1	0 (0)
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0 (0)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	1	0 (0)
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	5	0 (0)
RNG200	Amartomatosi multiple	0	0 (0)
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	0	0 (0)
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	2 (1)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	0	0 (0)
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0 (0)
RP0040	Sindrome alcolica fetale	10	1 (0)
RP0070	Fibrosi epatica congenita	1	0 (0)
RQ0010	Gerstmann sindrome di	0	0 (0)
Totale		5.338	2.792 (1.057)

