

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2018

IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
Casimiro Mondino

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 ASL 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

Ceroni Mauro mauro.ceroni@mondino.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 |
|----------------------------|--------------------|------------------|------|
| Berardinelli Angela Lucia | 116 | 116 (37) | |
| Bosone Daniele | 2 | 1 (0) | |
| Canavero Isabella | 3 | 3 (0) | |
| Ceroni Mauro | 269 | 36 (15) | |
| Chiappedi Matteo Alessio | 2 | 2 (0) | |
| Cortese Andrea | 6 | 0 (0) | |
| De Giorgis Valentina | 15 | 66 (42) | |
| De Icco Roberto | 1 | 0 (0) | |
| Diamanti Luca | 81 | 75 (43) | |
| Galimberti Carlo Andrea | 5 | 8 (5) | |
| Gana Simone | 1 | 0 (0) | |
| Gastaldi Matteo | 11 | 8 (1) | |
| Lombardi Maria | 11 | 12 (12) | |
| Minafra Brigida | 8 | 9 (8) | |
| Orcesi Simona | 8 | 7 (1) | |
| Pacchetti Claudio | 51 | 49 (1) | |
| Ravaglia Sabrina Maria | 1 | 0 (0) | |
| Romani Alfredo | 5 | 4 (4) | |
| Signorini Sabrina Giovanna | 18 | 0 (0) | |
| Tartara Elena | 0 | 1 (1) | |
| Terzaghi Michele | 20 | 31 (4) | |
| Veggiotti Pierangelo | 125 | 204 (0) | |
| Verri Annapia | 9 | 1 (1) | |
| Zangaglia Roberta | 2 | 2 (0) | |
| Totale | 770 | 635 (175) | |

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2018

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

| | |
|---|------------|
| Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR | 915 |
| <hr/> | |
| <i>di cui</i> annullate ⁽¹⁾ | 0 |
| modificate ⁽²⁾ | 6 |
| non validate ⁽³⁾ | 139 |
| validate ⁽⁴⁾ | 770 |
| <hr/> | |

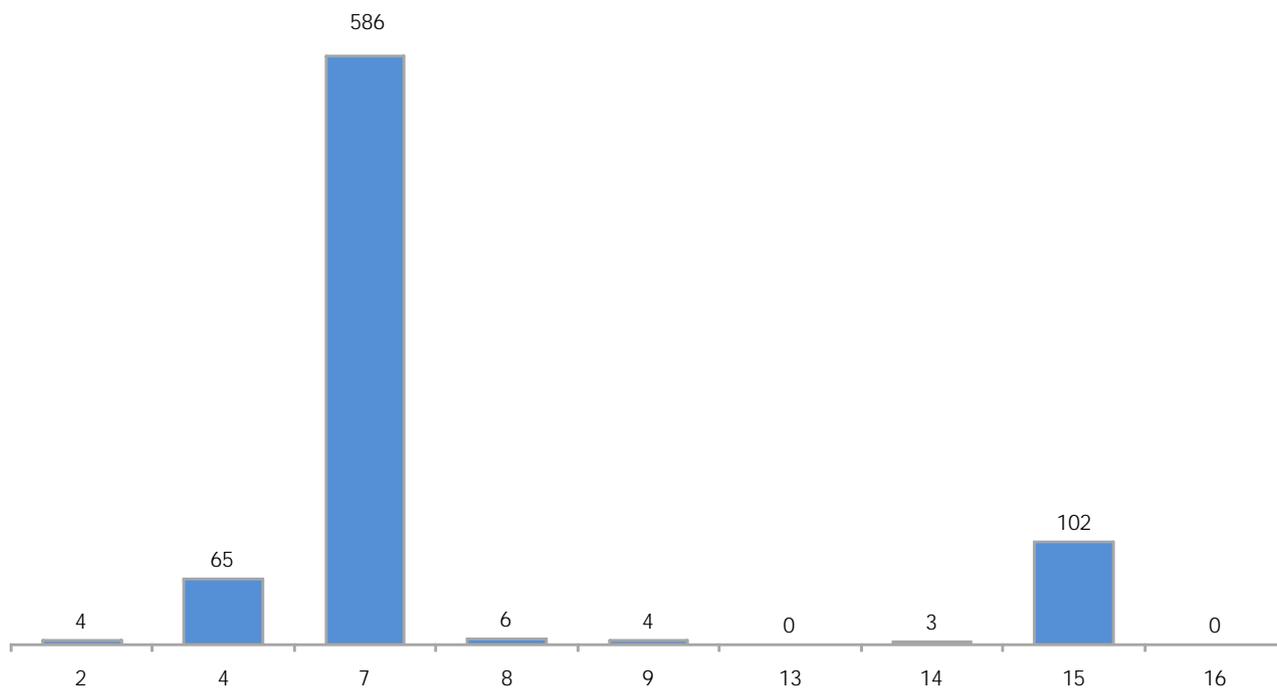
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

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

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

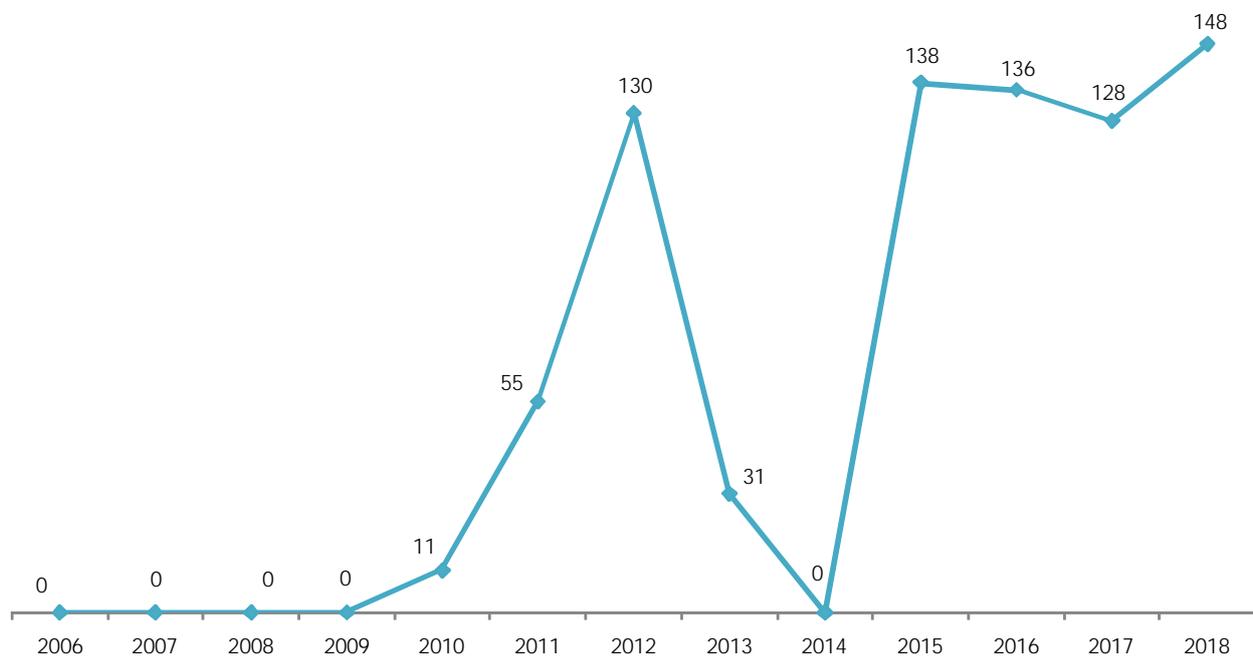
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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) (1/4)

| 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 | 4 | 2 | 2 | 25 | 0 | 16 | 17 | 11 | 0 | 41 | 24 | 20 | 24 | 1 | 45 | 27 | 22 | 26 | 4 | 51 |
| | RC0110 | Crioglobulinemia mista | 1 | 0 | 1 | 0 | 100 | 58 | 0 | 58 | 58 | 58 | 60 | 0 | 60 | 60 | 60 | 60 | 0 | 60 | 60 | 60 |
| | RC0150 | Wilson malattia di | 4 | 4 | 0 | 75 | 0 | 18 | 8 | 14 | 13 | 32 | 19 | 8 | 16 | 13 | 32 | 29 | 17 | 25 | 13 | 54 |
| | RC0210 | Behçet malattia di | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 44 | 0 | 44 | 44 | 44 | 45 | 0 | 45 | 45 | 45 | 45 | 0 | 45 | 45 | 45 |
| | RCG060 | Difetti del trasporto del glucosio | 32 | 14 | 18 | 94 | 59 | 1 | 2 | 1 | 0 | 6 | 11 | 9 | 9 | 0 | 40 | 14 | 10 | 12 | 0 | 40 |
| | RCG060 | Glicogenosi tipo 1 | 5 | 2 | 3 | 20 | 60 | 0 | 1 | 0 | 0 | 2 | 9 | 2 | 10 | 5 | 12 | 10 | 2 | 10 | 6 | 13 |
| | RCG060 | Glicogenosi tipo 2 | 13 | 6 | 7 | 0 | 46 | 32 | 16 | 36 | 7 | 55 | 37 | 19 | 40 | 10 | 65 | 50 | 16 | 54 | 24 | 76 |
| | RCG074 | Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE) | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 11 | 0 | 11 | 11 | 11 | 13 | 0 | 13 | 13 | 13 | 24 | 0 | 24 | 24 | 24 |
| | RCG074 | Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) | 2 | 2 | 0 | 0 | 0 | 7 | 6 | 7 | 1 | 12 | 8 | 7 | 8 | 1 | 14 | 10 | 5 | 10 | 5 | 14 |
| | RCG130 | Amiloidosi sistemiche | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 63 | 0 | 63 | 63 | 63 | 65 | 0 | 65 | 65 | 65 | 64 | 0 | 64 | 64 | 64 |
| | RF0020 | Kearns-Sayre sindrome di | 1 | 0 | 1 | 100 | 0 | 2 | 0 | 2 | 2 | 2 | 12 | 0 | 12 | 12 | 12 | 12 | 0 | 12 | 12 | 12 |
| | RF0030 | Leigh malattia di | 3 | 0 | 3 | 100 | 0 | 13 | 19 | 0 | 0 | 40 | 14 | 20 | 0 | 0 | 43 | 19 | 18 | 12 | 1 | 43 |
| | RF0040 | Rett sindrome di | 6 | 0 | 6 | 83 | 50 | 2 | 3 | 1 | 0 | 9 | 4 | 4 | 3 | 0 | 10 | 8 | 7 | 6 | 1 | 21 |
| | RF0060 | Epilessia mioclonica progressiva | 26 | 12 | 14 | 58 | 42 | 3 | 8 | 0 | 0 | 39 | 9 | 9 | 6 | 0 | 41 | 15 | 10 | 13 | 2 | 41 |
| | RF0061 | Dravet sindrome di | 1 | 1 | 0 | 100 | 100 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 7 | 0 | 7 | 7 | 7 |
| | RF0080 | Corea di Huntington | 12 | 7 | 5 | 58 | 0 | 56 | 11 | 55 | 37 | 72 | 58 | 10 | 57 | 44 | 73 | 60 | 11 | 62 | 44 | 74 |
| | RF0081 | Atrofia multisistemica | 24 | 11 | 13 | 100 | 25 | 64 | 9 | 64 | 44 | 81 | 67 | 9 | 66 | 44 | 82 | 68 | 8 | 68 | 47 | 82 |
| | RF0090 | Distonia di torsione idiopatica | 6 | 1 | 5 | 83 | 17 | 18 | 16 | 12 | 0 | 43 | 34 | 19 | 41 | 6 | 57 | 37 | 17 | 43 | 11 | 57 |
| | RF0100 | Sclerosi laterale amiotrofica | 151 | 83 | 68 | 35 | 23 | 63 | 12 | 64 | 14 | 86 | 64 | 12 | 65 | 22 | 88 | 65 | 12 | 66 | 23 | 88 |
| | RF0110 | Sclerosi laterale primaria | 5 | 2 | 3 | 0 | 40 | 61 | 8 | 64 | 46 | 68 | 63 | 8 | 65 | 48 | 70 | 64 | 8 | 67 | 48 | 72 |
| | RF0130 | Lennox Gastaut sindrome di | 45 | 25 | 20 | 93 | 40 | 4 | 5 | 2 | 0 | 20 | 8 | 7 | 6 | 0 | 28 | 14 | 12 | 10 | 1 | 46 |
| | RF0140 | West sindrome di | 10 | 7 | 3 | 100 | 30 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 4 | 5 | 2 | 0 | 15 |
| | RF0150 | Narcolessia | 21 | 15 | 6 | 100 | 14 | 35 | 17 | 36 | 10 | 62 | 37 | 17 | 36 | 11 | 64 | 44 | 19 | 41 | 14 | 76 |
| | RF0170 | Paralisi sopranucleare progressiva | 27 | 13 | 14 | 93 | 37 | 67 | 5 | 68 | 54 | 75 | 70 | 5 | 70 | 55 | 78 | 71 | 4 | 71 | 57 | 79 |
| | RF0180 | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante | 28 | 22 | 6 | 82 | 7 | 57 | 20 | 63 | 2 | 83 | 59 | 20 | 65 | 2 | 84 | 61 | 20 | 67 | 5 | 87 |
| | RF0190 | Eaton-Lambert sindrome di | 2 | 1 | 1 | 100 | 50 | 50 | 8 | 50 | 42 | 57 | 59 | 16 | 59 | 43 | 75 | 64 | 12 | 64 | 52 | 76 |
| | RF0300 | Atrofia ottica di Leber | 2 | 2 | 0 | 50 | 50 | 49 | 21 | 49 | 28 | 69 | 50 | 21 | 50 | 29 | 70 | 56 | 15 | 56 | 41 | 71 |
| | RF0411 | Sindrome della persona rigida | 1 | 0 | 1 | 100 | 0 | 35 | 0 | 35 | 35 | 35 | 36 | 0 | 36 | 36 | 36 | 36 | 0 | 36 | 36 | 36 |
| | RFG010 | Aicardi-Goutieres sindrome di | 23 | 15 | 8 | 22 | 65 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 2 | 5 | 1 | 0 | 21 | 9 | 7 | 7 | 0 | 28 |
| | RFG010 | Alexander malattia di | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 14 | 0 | 14 | 14 | 14 | 15 | 0 | 15 | 15 | 15 |

7. (2/4)

| 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 |
| | RFG010 | CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 14 | 0 | 14 | 14 | 14 |
| | RFG040 | Atassia di Friedreich | 2 | 1 | 1 | 100 | 0 | 10 | 2 | 10 | 8 | 12 | 14 | 2 | 14 | 12 | 16 | 14 | 2 | 14 | 12 | 16 |
| | RFG040 | Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 69 | 0 | 69 | 69 | 69 | 72 | 0 | 72 | 72 | 72 | 74 | 0 | 74 | 74 | 74 |
| | RFG040 | Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica | 7 | 7 | 0 | 86 | 14 | 50 | 15 | 56 | 29 | 68 | 53 | 14 | 57 | 31 | 72 | 54 | 14 | 58 | 32 | 72 |
| | RFG040 | Paraplegia spastica ereditaria | 5 | 3 | 2 | 60 | 0 | 48 | 13 | 48 | 30 | 70 | 60 | 8 | 60 | 48 | 72 | 61 | 8 | 61 | 48 | 72 |
| | RFG040 | Seitelberger malattia di (NBIA2A) | 1 | 0 | 1 | 100 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 9 | 0 | 9 | 9 | 9 |
| | RFG050 | Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva | 1 | 1 | 0 | 100 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 3 | 0 | 3 | 3 | 3 |
| | RFG050 | Atrofia muscolare spinale infantile X-linked | 1 | 0 | 1 | 100 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 5 | 0 | 5 | 5 | 5 | 7 | 0 | 7 | 7 | 7 |
| | RFG050 | SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) | 1 | 0 | 1 | 100 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 15 | 0 | 15 | 15 | 15 |
| | RFG050 | SMA tipo 2 | 6 | 5 | 1 | 50 | 17 | 2 | 4 | 0 | 0 | 10 | 3 | 4 | 1 | 0 | 11 | 5 | 5 | 2 | 0 | 14 |
| | RFG050 | SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) | 4 | 1 | 3 | 50 | 25 | 4 | 4 | 2 | 0 | 10 | 9 | 9 | 4 | 2 | 25 | 20 | 7 | 22 | 8 | 27 |
| | RFG060 | Amiotrofia neuralgica ereditaria | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 4 | 0 | 4 | 4 | 4 | 9 | 0 | 9 | 9 | 9 | 13 | 0 | 13 | 13 | 13 |
| | RFG060 | Charcot-Marie-Tooth malattia di | 20 | 12 | 8 | 10 | 10 | 16 | 19 | 6 | 0 | 61 | 27 | 20 | 18 | 3 | 64 | 29 | 19 | 25 | 3 | 64 |
| | RFG060 | Neuropatia motoria ereditaria | 3 | 2 | 1 | 0 | 0 | 9 | 4 | 6 | 6 | 14 | 26 | 13 | 21 | 14 | 44 | 27 | 13 | 21 | 14 | 45 |
| | RFG060 | Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria | 1 | 1 | 0 | 100 | 100 | 51 | 0 | 51 | 51 | 51 | 59 | 0 | 59 | 59 | 59 | 61 | 0 | 61 | 61 | 61 |
| | RFG060 | Neuropatia sensoriale ereditaria | 3 | 0 | 3 | 0 | 0 | 26 | 20 | 15 | 8 | 54 | 27 | 21 | 16 | 9 | 56 | 30 | 19 | 18 | 15 | 56 |
| | RFG060 | Neuropatia tomaculare | 2 | 0 | 2 | 0 | 0 | 13 | 1 | 13 | 12 | 13 | 16 | 3 | 16 | 13 | 19 | 17 | 4 | 17 | 13 | 20 |
| | RFG070 | Miopatia central core | 2 | 2 | 0 | 50 | 0 | 1 | 1 | 1 | 0 | 1 | 2 | 1 | 2 | 1 | 2 | 7 | 5 | 7 | 2 | 11 |
| | RFG070 | Miopatia centronucleare | 2 | 1 | 1 | 50 | 0 | 26 | 25 | 26 | 1 | 50 | 39 | 23 | 39 | 16 | 61 | 49 | 13 | 49 | 36 | 61 |
| | RFG070 | Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari | 6 | 4 | 2 | 33 | 33 | 0 | 1 | 0 | 0 | 2 | 6 | 6 | 5 | 0 | 16 | 12 | 5 | 14 | 3 | 18 |
| | RFG070 | Miopatia minicore/multi-minicore | 5 | 4 | 1 | 40 | 0 | 3 | 5 | 0 | 0 | 12 | 13 | 13 | 5 | 4 | 38 | 19 | 11 | 15 | 7 | 39 |
| | RFG070 | Miopatia nemalinica | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 10 | 0 | 10 | 10 | 10 | 16 | 0 | 16 | 16 | 16 |
| | RFG080 | Distrofia muscolare congenita | 7 | 4 | 3 | 14 | 14 | 1 | 2 | 0 | 0 | 6 | 4 | 4 | 4 | 0 | 11 | 13 | 10 | 11 | 0 | 34 |
| | RFG080 | Distrofia muscolare dei cingoli | 3 | 2 | 1 | 100 | 0 | 2 | 2 | 3 | 0 | 4 | 4 | 0 | 4 | 3 | 4 | 14 | 2 | 14 | 12 | 17 |
| | RFG080 | Distrofia muscolare di Becker | 15 | 15 | 0 | 80 | 20 | 4 | 3 | 3 | 0 | 9 | 5 | 4 | 3 | 1 | 16 | 13 | 5 | 15 | 1 | 19 |
| | RFG080 | Distrofia muscolare di Duchenne | 36 | 36 | 0 | 89 | 14 | 2 | 2 | 2 | 0 | 9 | 3 | 3 | 3 | 0 | 11 | 9 | 5 | 8 | 0 | 23 |
| | RFG080 | Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine) | 4 | 3 | 1 | 0 | 25 | 7 | 5 | 8 | 0 | 14 | 16 | 4 | 16 | 12 | 22 | 17 | 4 | 17 | 12 | 22 |
| | RFG090 | Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) | 13 | 3 | 10 | 0 | 0 | 30 | 15 | 33 | 9 | 54 | 33 | 17 | 34 | 9 | 56 | 39 | 16 | 39 | 15 | 59 |
| | RFG090 | Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 22 | 0 | 22 | 22 | 22 | 24 | 0 | 24 | 24 | 24 |
| | RFG090 | Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) | 2 | 0 | 2 | 50 | 0 | 2 | 2 | 2 | 0 | 3 | 10 | 7 | 10 | 3 | 17 | 18 | 3 | 18 | 15 | 21 |

7. (3/4)

| 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 |
| | RFG090 | Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) | 1 | 1 | 0 | 100 | 0 | 3 | 0 | 3 | 3 | 3 | 7 | 0 | 7 | 7 | 7 | 27 | 0 | 27 | 27 | 27 |
| | RFG101 | Miastenia gravis | 35 | 16 | 19 | 83 | 14 | 49 | 19 | 58 | 9 | 73 | 50 | 19 | 59 | 9 | 73 | 59 | 16 | 62 | 9 | 81 |
| | RFG101 | Susac sindrome | 2 | 1 | 1 | 100 | 50 | 29 | 17 | 29 | 12 | 46 | 31 | 19 | 31 | 12 | 49 | 33 | 16 | 33 | 17 | 49 |
| | RFG110 | Amaurosi congenita di Leber | 6 | 6 | 0 | 0 | 67 | 0 | 0 | 0 | 0 | 3 | 3 | 1 | 0 | 10 | 9 | 7 | 6 | 2 | 18 | |
| | RG0080 | Arterite a cellule giganti | 2 | 1 | 1 | 50 | 0 | 65 | 5 | 65 | 60 | 69 | 66 | 5 | 66 | 61 | 70 | 65 | 4 | 65 | 61 | 69 |
| | RM0010 | Dermatomiosite | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 73 | 0 | 73 | 73 | 73 | 75 | 0 | 75 | 75 | 75 | 77 | 0 | 77 | 77 | 77 |
| | RM0020 | Polimiosite | 2 | 0 | 2 | 50 | 0 | 20 | 3 | 20 | 17 | 23 | 21 | 4 | 21 | 17 | 24 | 40 | 15 | 40 | 25 | 55 |
| | RN0010 | Arnold-Chiari sindrome di | 6 | 2 | 4 | 17 | 17 | 14 | 15 | 9 | 0 | 46 | 20 | 13 | 16 | 9 | 48 | 21 | 12 | 17 | 12 | 48 |
| | RN0020 | Microcefalia isolata o sindromica | 4 | 0 | 4 | 100 | 50 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 10 | 3 | 12 | 5 | 13 | |
| | RN0040 | Joubert sindrome di | 13 | 9 | 4 | 0 | 69 | 1 | 3 | 0 | 0 | 13 | 3 | 4 | 1 | 0 | 13 | 11 | 5 | 10 | 3 | 19 |
| | RN0050 | Lissencefalia isolata o sindromica | 2 | 2 | 0 | 100 | 50 | 0 | 0 | 0 | 0 | 6 | 6 | 6 | 0 | 12 | 7 | 6 | 7 | 1 | 12 | |
| | RN0060 | Oloprosencefalia isolata o sindromica | 1 | 0 | 1 | 100 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 3 | 0 | 3 | 3 | 3 | |
| | RN0130 | Morning glory anomalia di | 1 | 1 | 0 | 0 | 100 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 12 | 0 | 12 | 12 | 12 | |
| | RN0330 | Ehlers-Danlos sindrome di | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 4 | 0 | 4 | 4 | 4 | 6 | 0 | 6 | 6 | 6 | 15 | 0 | 15 | 15 | 15 |
| | RN0650 | Parry-Romberg sindrome di | 2 | 1 | 1 | 50 | 50 | 10 | 4 | 10 | 6 | 13 | 17 | 4 | 17 | 13 | 21 | 38 | 10 | 38 | 28 | 48 |
| | RN0670 | Sindrome del Cri Du Chat | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 44 | 0 | 44 | 44 | 44 | 47 | 0 | 47 | 47 | 47 | |
| | RN0680 | Turner sindrome di | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 29 | 0 | 29 | 29 | 29 | 30 | 0 | 30 | 30 | 30 | |
| | RN0710 | MELAS sindrome | 1 | 1 | 0 | 100 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 13 | 0 | 13 | 13 | 13 | |
| | RN0750 | Sclerosi tuberosa | 29 | 13 | 16 | 21 | 31 | 4 | 10 | 0 | 0 | 47 | 5 | 10 | 0 | 0 | 48 | 18 | 11 | 16 | 2 | 48 |
| | RN0770 | Sturge-Weber sindrome di | 1 | 1 | 0 | 100 | 0 | 2 | 0 | 2 | 2 | 2 | 5 | 0 | 5 | 5 | 5 | 14 | 0 | 14 | 14 | 14 |
| | RN0850 | CHARGE associazione | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 20 | 0 | 20 | 20 | 20 |
| | RN0860 | Displasia setto-ottica | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 15 | 0 | 15 | 15 | 15 | 23 | 0 | 23 | 23 | 23 | 23 | 0 | 23 | 23 | 23 |
| | RN1270 | Williams sindrome di | 3 | 2 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 28 | 19 | 38 | 1 | 44 | 29 | 20 | 41 | 1 | 44 |
| | RN1300 | Angelman sindrome di | 2 | 2 | 0 | 50 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 21 | 18 | 21 | 3 | 38 | 32 | 8 | 32 | 24 | 40 |
| | RN1310 | Prader-Willi sindrome di | 2 | 1 | 1 | 0 | 50 | 25 | 25 | 25 | 0 | 50 | 27 | 27 | 27 | 0 | 54 | 27 | 27 | 27 | 0 | 54 |
| | RN1330 | Sindrome del cromosoma X fragile | 5 | 5 | 0 | 0 | 20 | 32 | 22 | 30 | 0 | 66 | 37 | 25 | 34 | 0 | 67 | 43 | 22 | 36 | 14 | 70 |
| | RN1520 | Landau-Kleffner sindrome di | 2 | 1 | 1 | 0 | 50 | 3 | 1 | 3 | 2 | 4 | 7 | 1 | 7 | 6 | 7 | 13 | 1 | 13 | 12 | 14 |
| | 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) | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 12 | 0 | 12 | 12 | 12 | 29 | 0 | 29 | 29 | 29 |
| | RNG090 | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770) | 5 | 2 | 3 | 40 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 18 | 10 | 22 | 0 | 29 | 19 | 8 | 22 | 6 | 29 |

7. (4/4)

| 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) | 20 | 8 | 12 | 30 | 10 | 3 | 9 | 0 | 0 | 33 | 21 | 13 | 23 | 0 | 47 | 23 | 13 | 24 | 0 | 50 |
| Totale Schede di Diagnosi | | | 770 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

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 Validate | PT Archiviati e Validati (PT attivi) |
|---------------------|--|-----------------------------|--------------------------------------|
| RBG010 | Neurofibromatosi | 4 | 1 (0) |
| RC0110 | Crioglobulinemia mista | 1 | 0 (0) |
| RC0150 | Wilson malattia di | 4 | 3 (1) |
| RC0210 | Behçet malattia di | 1 | 0 (0) |
| RCG060 | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati | 50 | 100 (19) |
| RCG074 | Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi | 3 | 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 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) |
| 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) |
| RCG130 | Amiloidosi sistemiche | 1 | 0 (0) |
| RCG180 | Altre malattie da accumulo lisosomiale | 0 | 0 (0) |
| RF0010 | Alpers malattia di | 0 | 0 (0) |
| RF0020 | Kearns-Sayre sindrome di | 1 | 2 (0) |
| RF0030 | Leigh malattia di | 3 | 5 (2) |
| RF0040 | Rett sindrome di | 6 | 7 (2) |
| RF0060 | Epilessia mioclonica progressiva | 26 | 32 (1) |
| RF0061 | Dravet sindrome di | 1 | 1 (0) |
| RF0070 | Mioclono essenziale ereditario | 0 | 0 (0) |
| RF0080 | Corea di Huntington | 12 | 7 (2) |
| RF0081 | Atrofia multisistemica | 24 | 24 (0) |
| RF0090 | Distonia di torsione idiopatica | 6 | 8 (4) |
| RF0100 | Sclerosi laterale amiotrofica | 151 | 58 (30) |
| RF0110 | Sclerosi laterale primaria | 5 | 0 (0) |
| RF0111 | Schilder malattia di | 0 | 0 (0) |
| RF0130 | Lennox Gastaut sindrome di | 45 | 62 (15) |
| RF0140 | West sindrome di | 10 | 25 (5) |
| RF0150 | Narcolessia | 21 | 33 (4) |
| RF0170 | Paralisi sopranucleare progressiva | 27 | 25 (3) |
| RF0180 | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante | 28 | 24 (12) |
| RF0181 | Neuropatia motoria multifocale | 0 | 0 (0) |
| RF0182 | Lewis Sumner sindrome di | 0 | 0 (0) |

| Codice di Esenzione | Patologia | Schede Archivate e Validate | PT Archiviati e Validati (PT attivi) |
|---------------------|--|-----------------------------|--------------------------------------|
| RF0183 | Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) | 0 | 0 (0) |
| RF0190 | Eaton-Lambert sindrome di | 2 | 2 (1) |
| RF0220 | Behr sindrome di | 0 | 0 (0) |
| RF0300 | Atrofia ottica di Leber | 2 | 1 (1) |
| RF0310 | CADASIL | 0 | 0 (0) |
| RF0350 | Emicrania emiplegica familiare | 0 | 0 (0) |
| RF0360 | Emiplegia alternante | 0 | 0 (0) |
| RF0370 | Fahr malattia di | 0 | 0 (0) |
| RF0380 | Malattia da inclusioni intranucleari neuronali | 0 | 0 (0) |
| RF0390 | Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale | 0 | 0 (0) |
| RF0410 | Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) | 0 | 0 (0) |
| RF0411 | Sindrome della persona rigida | 1 | 1 (1) |
| RFG010 | Leucodistrofie | 25 | 6 (1) |
| RFG020 | Ceroido-lipofuscinosi | 0 | 0 (0) |
| RFG040 | Malattie spinocerebellari | 16 | 15 (5) |
| RFG041 | Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro | 0 | 0 (0) |
| RFG050 | Atrofie muscolari spinali | 13 | 20 (5) |
| RFG060 | Neuropatie ereditarie | 30 | 3 (2) |
| RFG070 | Miopatie congenite ereditarie | 16 | 7 (1) |
| RFG080 | Distrofie muscolari | 65 | 78 (27) |
| RFG090 | Distrofie miotoniche | 17 | 4 (1) |
| RFG101 | Sindromi miasteniche congenite e disimmuni | 37 | 34 (25) |
| RFG110 | Distrofie retiniche ereditarie | 6 | 0 (0) |
| RFG160 | Distonie primarie | 0 | 0 (0) |
| RG0080 | Arterite a cellule giganti | 2 | 1 (0) |
| RM0010 | Dermatomiosite | 1 | 0 (0) |
| RM0020 | Polimiosite | 2 | 1 (0) |
| RN0010 | Arnold-Chiari sindrome di | 6 | 1 (0) |
| RN0020 | Microcefalia isolata o sindromica | 4 | 4 (0) |
| RN0030 | Agenesia cerebellare | 0 | 0 (0) |
| RN0040 | Joubert sindrome di | 13 | 0 (0) |
| RN0050 | Lissencefalia isolata o sindromica | 2 | 6 (1) |
| RN0060 | Oloprosencefalia isolata o sindromica | 1 | 1 (0) |
| RN0120 | Coloboma congenito del disco ottico | 0 | 0 (0) |
| RN0130 | Morning glory anomalia di | 1 | 0 (0) |
| RN0330 | Ehlers-Danlos sindrome di | 1 | 0 (0) |
| RN0340 | Adams-Oliver sindrome di | 0 | 0 (0) |
| RN0430 | Poland sindrome di | 0 | 0 (0) |
| RN0510 | Incontinentia pigmenti | 0 | 0 (0) |
| RN0650 | Parry-Romberg sindrome di | 2 | 2 (0) |
| RN0670 | Sindrome del Cri Du Chat | 1 | 0 (0) |
| RN0680 | Turner sindrome di | 1 | 0 (0) |

| Codice di Esenzione | Patologia | Schede Archivate e Validate | PT Archiviati e Validati (PT attivi) |
|---------------------|--|-----------------------------|--------------------------------------|
| RN0710 | MELAS sindrome | 1 | 4 (1) |
| RN0720 | MERRF sindrome | 0 | 0 (0) |
| RN0750 | Sclerosi tuberosa | 29 | 9 (0) |
| RN0770 | Sturge-Weber sindrome di | 1 | 1 (0) |
| RN0850 | CHARGE associazione | 1 | 0 (0) |
| RN0860 | Displasia setto-ottica | 1 | 0 (0) |
| RN1270 | Williams sindrome di | 3 | 0 (0) |
| RN1300 | Angelman sindrome di | 2 | 1 (0) |
| RN1310 | Prader-Willi sindrome di | 2 | 0 (0) |
| RN1330 | Sindrome del cromosoma X fragile | 5 | 0 (0) |
| RN1400 | Cockayne sindrome di | 0 | 0 (0) |
| RN1490 | Isaacs sindrome di | 0 | 0 (0) |
| RN1520 | Landau-Kleffner sindrome di | 2 | 0 (0) |
| RN1580 | Norrie malattia di | 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) | 1 | 0 (0) |
| RNG090 | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770) | 5 | 2 (1) |
| RNG100 | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note) | 20 | 14 (2) |
| RNG200 | Amartomatosi multiple | 0 | 0 (0) |
| RP0060 | Kernittero | 0 | 0 (0) |
| Totale | | 770 | 635 (175) |

