

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2019

Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano

A cura del:

*Centro di Coordinamento*



## 1. INTRODUZIONE

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

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia un primo 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](http://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 2019, sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliate 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;
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 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.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. 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 2019.

## 2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Spaccini Luigina [luigina.spaccini@asst-fbf-sacco.it](mailto:luigina.spaccini@asst-fbf-sacco.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](mailto:raredis@marionegri.it)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto: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 2019.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Alfei Enrico	5	4 (1)	
Arrigoni Sara	6	4 (2)	
Baraldini Vittoria	42	19 (6)	
Bova Stefania Maria	3	1 (1)	§
Brunelli Valeria Linda	18	4 (0)	
Destro Francesca	112	7 (6)	
Fontana Massimo	1	0 (0)	
Maestri Luciano	25	0 (0)	
Mameli Chiara	4	4 (4)	§
Mandelli Anna	2	1 (1)	§
Marinoni Federica	69	0 (0)	
Mastrangelo Massimo	2	2 (2)	§
Olivotto Sara	2	2 (2)	§
Scelsa Barbara	13	9 (6)	
Selvaggio Giorgio Giuseppe	1	1 (1)	§
Spaccini Luigina	4	0 (0)	
Tonduti Davide	19	14 (10)	
Veggiotti Pierangelo	29	43 (28)	
<b>Totale</b>	<b>357</b>	<b>115 (70)</b>	

#### Note

§ Primo accesso a RMR nel 2019



#### 4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR		383
<hr/>		
<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	0
	modificate <sup>(2)</sup>	1
	non validate <sup>(3)</sup>	25
	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>357</b>
<hr/>		

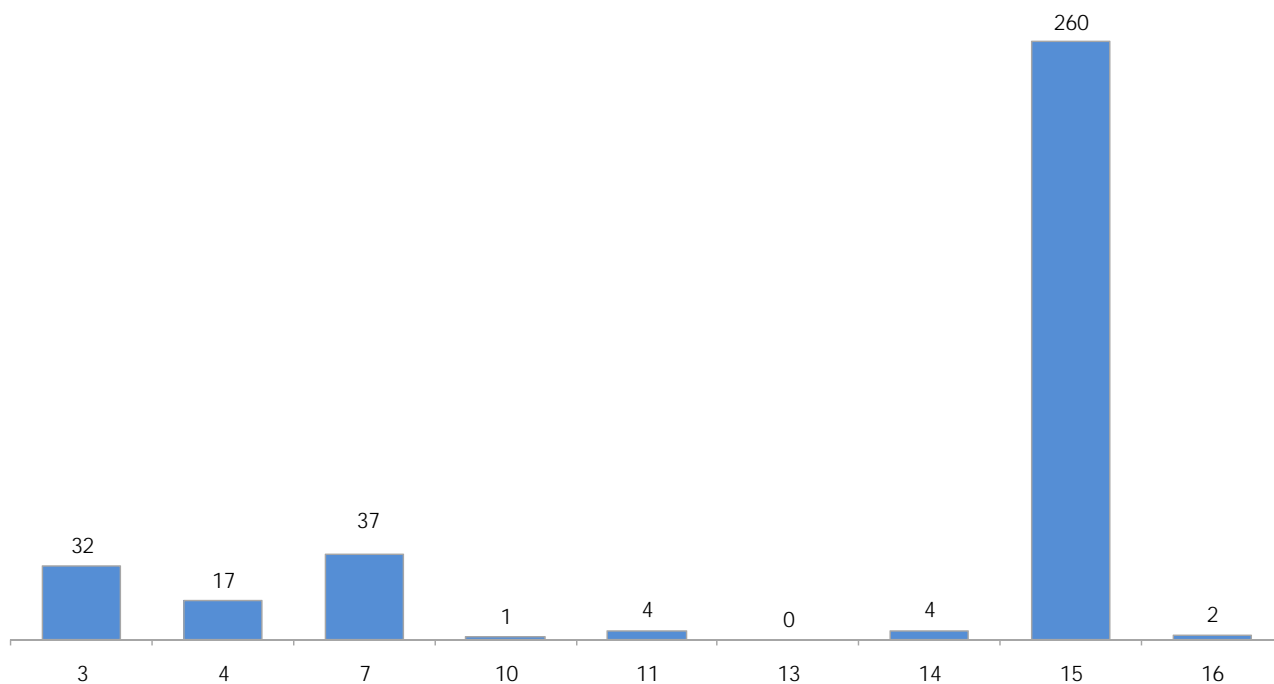
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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 Celliaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)*

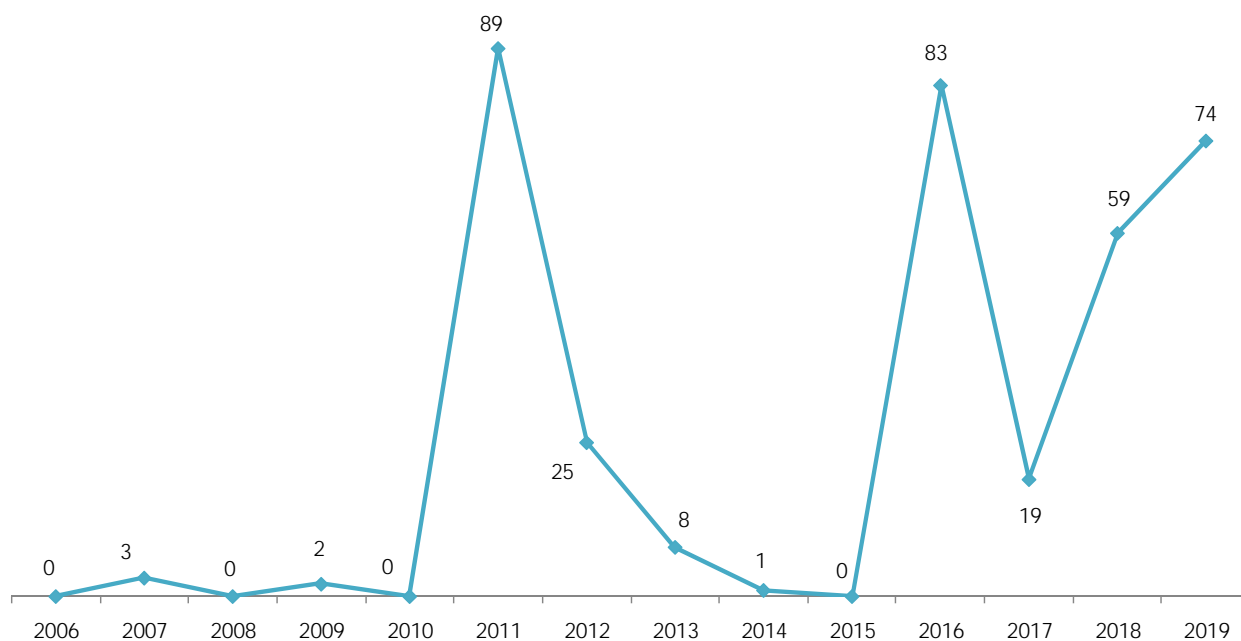
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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



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

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



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

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

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	26	2	24	46	0	7	2	7	2	10	7	1	7	4	10	9	2	8	5	15
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	6	3	3	0	0	3	3	3	0	8	5	3	6	0	8	9	4	9	2	15
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio	14	5	9	100	43	1	2	0	0	5	9	7	9	0	20	14	9	13	1	32
	RCG095	5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RF0030	Leigh malattia di	2	2	0	100	50	0	0	0	0	0	7	7	7	0	13	7	6	7	1	13
	RF0040	Rett sindrome di	4	1	3	100	50	0	0	0	0	1	3	2	2	1	6	4	2	4	1	6
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	4	2	2	100	25	0	0	0	0	0	4	2	4	1	6	8	5	8	2	16
	RF0061	Dravet sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	16	0	16	16	16
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	9	6	3	100	22	3	3	3	0	7	7	2	7	3	10	8	2	8	5	11
	RF0140	West sindrome di	6	4	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	1	0	5
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	3	3	0	67	33	0	0	0	0	1	5	5	2	1	12	8	6	5	2	16
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)	2	2	0	50	100	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	5	1	5	4	5
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	8	0	8	8	8
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)	2	0	2	50	100	1	1	1	0	1	4	0	4	4	4	6	1	6	5	7
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 2	2	2	0	50	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	6	5	6	1	11
	RHG011	Ondine sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	3	2	1	0	0	9	1	9	8	10	10	1	11	8	11	10	1	11	8	11
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso	4	4	0	75	50	7	7	6	0	15	9	5	9	1	15	11	5	13	4	15
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	25	14	11	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13
	RN0170	Atresia del digiuno	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	9	2	7	11	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	4	2	0	14
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	30	14	16	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	13
	RN0200	Hirschsprung malattia di	18	12	6	11	6	1	4	0	0	12	2	4	0	0	13	3	4	2	0	14
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	101	49	52	0	16	1	5	0	0	39	2	6	0	0	40	11	7	9	0	43
	RN0320	Gastroschisi	7	4	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2
	RN0322	Onfalocoele	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	9	9	0	17
	RN0680	Turner sindrome di	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7

## 7. (2/2)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0750	Sclerosi tuberosa	5	1	4	20	20	1	2	0	0	6	1	2	0	0	6	4	3	5	1	8
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	12	7	5	75	33	0	0	0	0	0	1	2	0	0	8	8	5	8	0	15
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	19	10	9	11	42	0	0	0	0	5	7	0	0	26	14	8	15	0	28	
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	1	1	0	100	100	2	0	2	2	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6	
	RN1810	Estrofia vescicale	3	3	0	67	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	1	11	10	13	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	10	7	3	50	30	2	4	0	0	13	5	5	3	0	14	9	4	8	3	16
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	6	4	2	50	17	1	1	0	0	3	3	3	2	0	8	5	3	4	0	9
	RNG142	Malformazione arterovenosa cerebrale	1	1	0	100	0	20	0	20	20	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	
	RNG142	Sindrome CLOVE	5	1	4	80	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	7	
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	2	0	2	50	50	1	1	1	0	1	10	4	10	6	14	11	4	11	7	14
	RP0060	Kernittero	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	11	5	11	6	15	11	4	11	7	15
<b>Totale Schede di Diagnosi</b>			<b>357</b>																			

## 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**NOTA 2** ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

**8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È/È STATO DI RIFERIMENTO E CORRISPONDENTI SCHEDE ARCHIVIAE E VALIDATE, PIANI TERAPEUTICI ARCHIVIATI E VALIDATI E PIANI TERAPEUTICI ATTIVI**

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archiviae e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	26	12 (6)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	6	0 (0)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	14	17 (8)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0 (0)
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	1	1 (0)
RF0030	Leigh malattia di	2	2 (2)
RF0040	Rett sindrome di	4	6 (4)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	4	5 (3)
RF0061	Dravet sindrome di	1	1 (1)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	9	11 (7)
RF0140	West sindrome di	6	12 (8)
RFG010	Leucodistrofie	9	5 (4)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	3	2 (2)
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	1	0 (0)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	3	0 (0)
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0 (0)
RI0030	Gastroenterite eosinofila	0	0 (0)
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	0	0 (0)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	1	0 (0)
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	0	0 (0)
RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso	4	3 (0)
RN0150	Blue rubber bleb nevus	0	0 (0)
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	25	1 (1)
RN0170	Atresia del digiuno	2	0 (0)
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	9	1 (0)
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	30	0 (0)
RN0200	Hirschsprung malattia di	18	2 (2)
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	0	0 (0)
RN0210	Atresia biliare	0	0 (0)
RN0260	Focomelia	0	0 (0)
RN0270	Deformità di Sprengel	0	0 (0)
RN0300	Sindrome da regressione caudale	101	0 (0)
RN0320	Gastroschisi	7	0 (0)
RN0321	Sindrome Prune Belly	0	0 (0)
RN0322	Onfalocele	2	2 (2)
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	0	0 (0)

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>PT Archiviati e Validati (PT attivi)</b>
RN0680	Turner sindrome di	3	0 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	5	1 (0)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	12	9 (2)
RN0960	Maffucci sindrome di	0	0 (0)
RN1170	Sindrome proteus	0	0 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	0	0 (0)
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	19	2 (1)
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	1	2 (2)
RN1810	Estrofia vescicale	3	2 (2)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160: sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	10	5 (4)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	6	4 (4)
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0 (0)
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	8	6 (4)
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	0	0 (0)
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0 (0)
RP0060	Kernittero	2	1 (1)
<b>Totale</b>		<b>357</b>	<b>115 (70)</b>

