

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2019

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo
Besta

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 2019, 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;
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

Pareyson Davide

davide.pareyson@istituto-besta.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 2019.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Acerbi Francesco	2	0 (0)	
Alfei Enrico	86	32 (0)	
Antozzi Carlo Giuseppe	4	4 (3)	
Ardissone Anna	9	3 (3)	§
Babini Micol	130	0 (0)	
Baranello Giovanni	90	21 (0)	
Beretta Elena	119	0 (0)	
Bersano Anna	15	1 (1)	
Bonanno Silvia	12	9 (8)	
Broggi Morgan Aldo	2	0 (0)	
Canafoglia Laura	44	1 (1)	
Catania Alessia	50	96 (96)	§
Confalonieri Paolo Agostino	1	1 (0)	
D'amico Domenico	1	0 (0)	
D'arrigo Stefano	134	43 (8)	
Eoli Marica	230	5 (1)	
Esposito Silvia	40	6 (2)	
Fenu Silvia	11	0 (0)	
Freri Elena Maria Giovanna	5	1 (1)	§
Furlanetto Marika	367	0 (0)	
Gellera Cinzia	40	0 (0)	
Golfre' Andreasi Nico	29	6 (6)	§
Granata Tiziana	17	20 (4)	
Lamperti Costanza	255	293 (57)	
Maggi Lorenzo	112	52 (26)	
Mantegazza Renato Emilio	27	27 (21)	
Mariotti Caterina	708	307 (7)	
Masson Riccardo	11	1 (0)	
Milani Nicoletta	1	1 (0)	
Morandi Lucia Ovidia	36	6 (0)	
Moroni Isabella	311	135 (12)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Nanetti Lorenzo	334	293 (47)	
Novelli Alessio	1	0 (0)	§
Pagliano Emanuela	1	0 (0)	
Pantaleoni Chiara	53	10 (0)	
Panzeri Marta Clementina	27	28 (0)	
Pareyson Davide	313	70 (13)	
Peverelli Lorenzo	42	55 (0)	
Pisciotta Chiara	101	0 (0)	
Piscosquito Giuseppe	67	21 (0)	
Ragona Francesca	1	1 (1)	§
Sagnelli Anna	29	14 (0)	
Saletti Veronica	136	15 (1)	
Salsano Ettore	200	311 (25)	
Soliveri Paola	76	6 (3)	
Taroni Franco	2	0 (0)	
Tricomi Giovanni	1	1 (0)	
Uziel Graziella	116	124 (0)	
Valentini Laura Grazia	328	0 (0)	
Vetrano Ignazio Gaspare	67	0 (0)	
Zanolini Alice	17	45 (0)	
Zeviani Massimo	54	0 (0)	
Zorzi Giovanna Simonetta	28	14 (13)	
Totale	4.893	2.079 (360)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2019

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 5.356

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	4
	modificate ⁽²⁾	21
	non validate ⁽³⁾	438
	validate ⁽⁴⁾	4.893

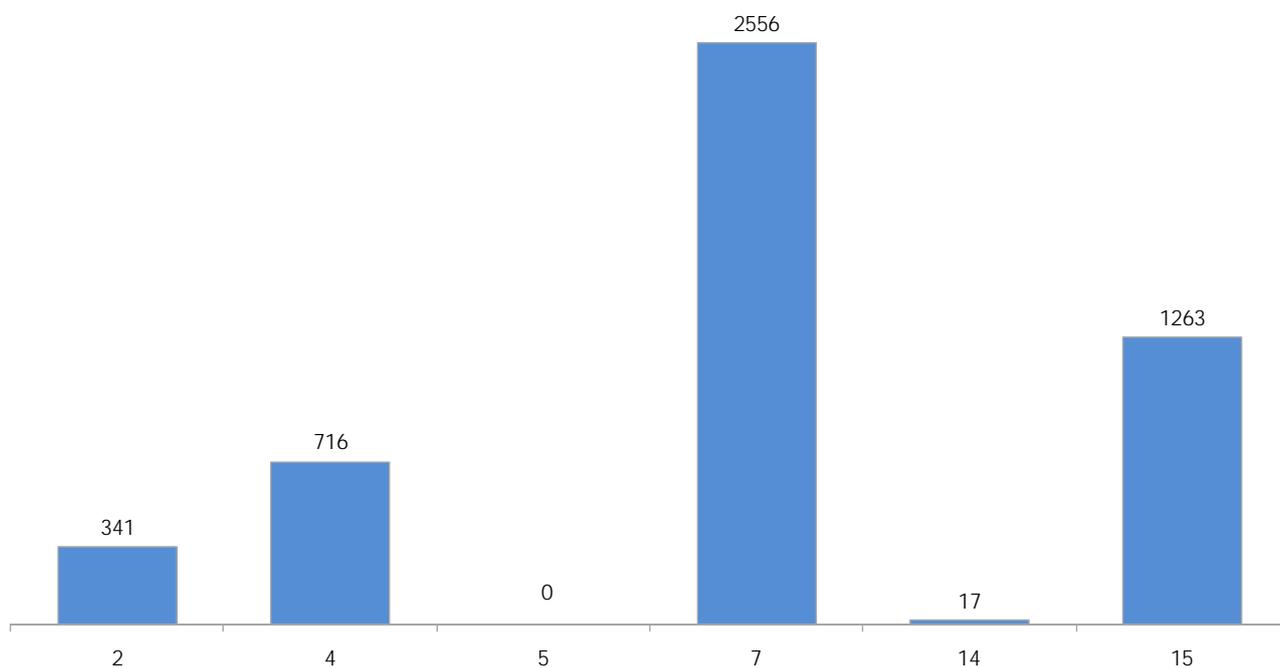
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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)*

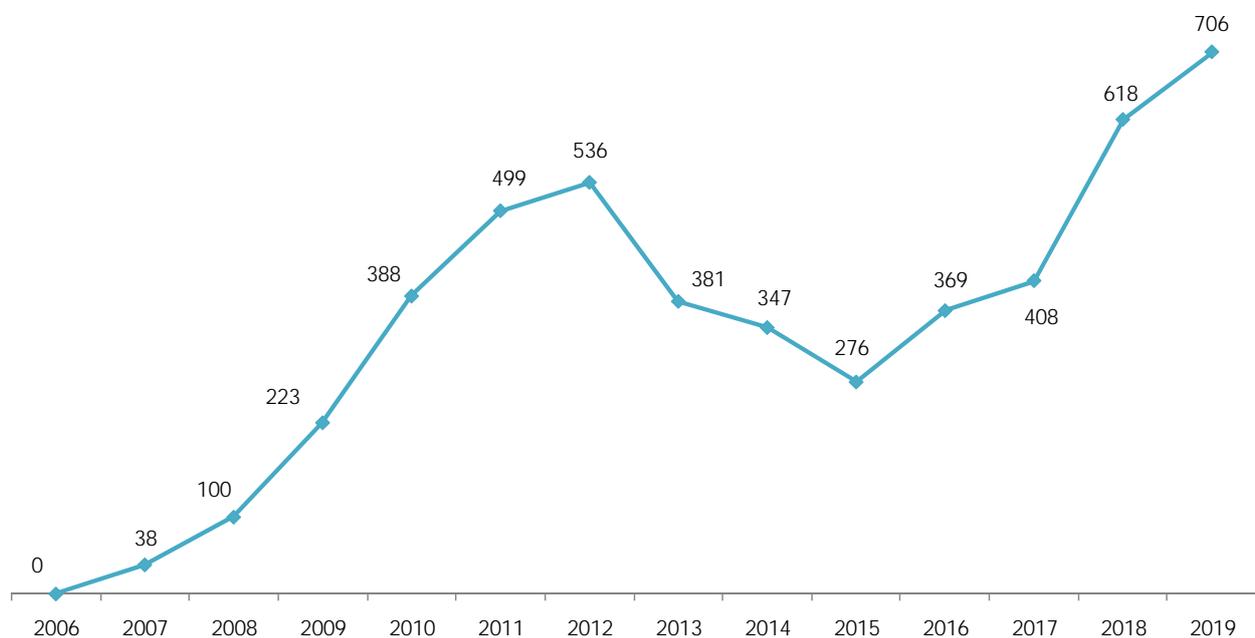
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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) (1/6)

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	287	147	140	1	15	3	8	0	0	55	16	18	7	0	73	28	20	27	0	77
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	41	18	23	5	59	25	15	25	0	55	31	18	25	2	73	38	15	39	13	73
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	13	8	5	0	31	33	14	30	15	57	43	12	48	23	61	45	12	49	23	63
	RC0150	Wilson malattia di	4	3	1	75	25	24	10	24	12	37	26	10	25	15	37	46	4	46	42	51
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	3	2	1	67	33	14	11	16	0	26	15	11	17	0	27	25	6	28	17	31
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)	2	1	1	100	100	13	13	13	0	26	27	1	27	26	27	30	2	30	28	31
	RCG040	Acidemie organiche e acidiosi lattiche primitive	4	1	3	75	75	2	3	0	0	6	7	6	7	0	13	8	5	8	1	13
	RCG040	Aciduria idrossiglutarica	6	4	2	100	100	9	14	3	1	39	26	29	10	3	73	35	26	31	4	74
	RCG040	Fenilchetonuria (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RCG040	Hartnup malattia di	1	0	1	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	1	1	0	100	100	13	0	13	13	13	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RCG040	Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)	1	1	0	100	0	5	0	5	5	5	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio	3	0	3	67	33	2	2	2	0	4	8	2	6	6	11	10	5	7	6	18
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	4	1	3	50	25	39	13	42	18	54	48	9	46	37	62	52	6	50	45	62
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	2	0	2	0	50	22	16	22	6	37	53	16	53	37	69	60	10	60	50	70
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani	2	2	0	50	50	41	7	41	34	48	46	9	46	37	55	46	9	46	37	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	9	4	5	100	56	27	23	27	1	66	33	23	36	6	68	34	23	36	6	68
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	44	0	44	44	44
	RCG072	Xantomatosi cerebrotendinea	2	2	0	50	50	15	15	15	0	30	40	4	40	36	43	42	3	42	39	45
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)	1	1	0	0	0	44	0	44	44	44	50	0	50	50	50	59	0	59	59	59
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	3	2	1	67	67	18	9	17	8	29	35	13	33	21	52	36	12	33	24	52
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	3	2	1	100	100	54	7	57	44	60	60	12	62	44	73	64	11	69	48	74
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	17	8	9	82	29	38	17	38	13	68	45	19	50	13	75	48	18	52	13	75
	RCG078	Sindrome NARP	2	1	1	100	100	52	10	52	42	61	57	5	57	52	62	62	9	62	53	70
	RCG080	Fabry malattia di	1	0	1	100	0	43	0	43	43	43	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
	RCG080	Gaucher malattia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	8	4	4	100	13	14	11	13	1	38	22	16	21	4	55	24	15	24	4	55

7. (2/6)

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
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	7	4	3	100	29	11	16	5	1	50	32	20	25	3	62	35	21	32	3	70
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1	1	1	0	100	0	18	0	18	18	18	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RCG090	Mucopolipidosi tipo 4	1	0	1	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	
	RCG091	Mannosidosi	1	1	0	0	100	8	0	8	8	8	28	0	28	28	28	34	0	34	34	34
	RCG091	Sialidosi	3	2	1	0	0	13	10	14	0	25	34	12	31	21	50	37	13	36	22	53
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	10	9	1	60	50	64	15	67	30	81	68	13	70	40	86	69	13	70	40	87
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	1	1	0	100	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	105	42	63	62	57	31	17	30	0	68	41	18	39	1	79	44	17	42	1	80
	RF0030	Leigh malattia di	95	47	48	87	52	2	6	0	0	39	5	9	2	0	51	10	10	6	0	51
	RF0040	Rett sindrome di	10	1	9	50	30	0	1	0	0	2	5	7	3	0	21	7	7	3	2	23
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	36	14	22	3	31	11	3	11	4	18	28	15	22	11	64	35	14	35	16	70
	RF0061	Dravet sindrome di	3	2	1	100	33	0	0	0	0	1	4	5	1	0	11	18	9	19	6	29
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario	6	3	3	0	83	17	12	17	3	35	31	13	34	6	47	35	12	37	10	47
	RF0080	Corea di Huntington	356	163	193	18	19	48	12	48	7	80	51	13	51	9	83	54	13	54	15	84
	RF0081	Atrofia multisistemica	77	41	36	38	53	56	8	55	39	79	60	8	59	43	84	60	8	60	42	84
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	20	10	10	45	45	18	21	6	0	67	25	19	19	1	68	31	21	28	2	81
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	8	2	6	63	63	57	10	56	43	72	58	9	57	44	72	58	10	57	44	73
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	14	6	8	29	57	55	10	52	36	71	59	9	59	46	74	60	9	59	47	74
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	68	56	12	71	66	23	17	22	0	64	29	19	31	0	75	33	20	36	2	75
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	4	1	3	100	50	1	2	0	0	4	8	5	8	2	15	14	5	14	7	21
	RF0140	West sindrome di	10	7	3	100	20	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	1	0	6
	RF0150	Narcolessia	2	0	2	100	0	11	1	11	10	12	13	0	13	13	13	17	1	17	16	18
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	2	0	2	0	0	14	6	14	8	20	19	10	19	9	29	21	8	21	13	29
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	17	4	13	53	35	64	5	63	55	77	67	6	65	59	83	68	6	65	59	83
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	49	34	15	33	39	37	23	37	1	82	41	24	41	2	83	43	25	46	2	83
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	3	0	33	33	38	15	39	19	55	40	16	41	21	59	40	16	41	21	59
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	1	1	100	100	70	6	70	64	75	70	5	70	65	75	73	2	73	71	75
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	196	118	78	62	45	27	17	25	0	68	34	17	34	0	76	35	17	36	4	78

7. (3/6)

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
	RF0310	CADASIL	13	5	8	0	23	44	15	46	24	73	49	15	52	29	73	51	15	54	30	73
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare	1	1	0	0	0	20	0	20	20	20	22	0	22	22	22	29	0	29	29	29
	RF0360	Emiplegia alternante	2	2	0	100	50	1	1	1	0	1	1	1	0	2	16	1	16	15	17	
	RF0370	Fahr malattia di	4	2	2	25	50	59	12	65	39	68	61	13	67	39	71	61	13	67	39	71
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	33	11	22	0	42	31	15	35	6	57	32	16	36	7	61	35	16	39	7	69
	RF0411	Sindrome della persona rigida	2	1	1	100	100	56	8	56	48	63	59	6	59	53	65	60	6	60	54	65
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	5	2	3	0	60	1	1	0	0	2	2	3	1	0	9	5	3	5	1	10
	RFG010	Alexander malattia di	14	11	3	64	29	32	23	40	0	65	35	22	42	1	65	37	21	43	1	65
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)	16	6	10	63	44	20	17	19	0	52	24	19	28	0	59	30	16	34	2	58
	RFG010	Krabbe malattia di	6	3	3	0	83	18	17	11	0	44	21	20	11	1	53	23	23	11	1	61
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)	6	5	1	83	83	21	21	18	0	56	33	19	29	4	58	37	18	37	4	58
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)	9	3	6	56	44	22	17	19	0	45	32	17	33	3	57	34	17	39	3	57
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)	4	3	1	50	75	2	3	1	0	7	16	14	10	5	39	19	16	14	5	44
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	6	3	3	50	83	21	12	21	0	39	25	12	27	2	40	28	12	31	2	43
	RFG010	Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali	12	7	5	25	25	25	22	26	0	55	28	21	26	0	57	32	20	31	2	58
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	14	7	7	43	50	8	12	0	0	35	20	17	19	1	45	25	17	23	1	54
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	5	0	5	60	40	3	2	4	0	5	6	0	6	5	6	7	2	6	5	10
	RFG030	Gangliosidosi-GM1	5	1	4	80	20	3	3	2	0	9	7	5	9	1	13	9	6	10	1	17
	RFG030	Gangliosidosi-GM2	6	0	6	17	67	7	6	9	0	14	19	14	24	1	35	19	14	24	1	35
	RFG040	Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia congenita	7	5	2	0	57	7	9	1	0	23	24	14	26	3	49	25	14	26	3	51
	RFG040	Atassia di Friedreich	218	107	111	44	56	16	11	12	3	61	25	14	21	5	64	34	15	33	6	71
	RFG040	Atassia episodica	24	12	12	42	8	16	14	13	0	57	33	16	34	4	70	36	16	37	9	72
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	18	9	9	11	61	9	11	4	0	33	30	10	31	5	45	34	11	36	6	48
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	278	137	141	6	41	39	15	39	0	68	45	15	46	0	80	48	14	49	0	80
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	71	35	36	24	45	39	16	39	10	76	49	15	51	16	82	50	15	54	16	82
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	1	0	1	0	100	6	0	6	6	6	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RFG040	Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)	13	7	6	62	62	13	10	9	1	34	28	12	30	11	55	37	14	40	16	56
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)	1	1	0	100	0	16	0	16	16	16	25	0	25	25	25	40	0	40	40	40

7. (4/6)

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
	RFG040	Neuroferritinopatia (NBIA3)	1	0	1	100	100	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	285	139	146	15	36	32	19	34	0	75	43	19	45	1	78	45	18	46	4	78
	RFG040	Seitelberger malattia di (NBIA2A)	2	1	1	50	50	3	3	3	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	16	7	9	19	50	14	12	14	0	55	29	13	30	9	61	31	13	31	10	62
	RFG040	Sindrome tremore-atassia X-fragile associata	2	2	0	50	50	60	4	60	56	64	69	5	69	64	74	72	8	72	64	79
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile	1	0	1	100	0	21	0	21	21	21	33	0	33	33	33	34	0	34	34	34
	RFG041	Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)	8	3	5	88	75	4	5	2	0	14	9	6	6	4	23	11	7	9	5	28
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)	7	5	2	0	71	17	2	16	15	21	20	2	21	17	24	21	2	21	18	24
	RFG050	Kennedy malattia di	15	14	1	27	7	43	9	46	20	57	51	9	50	35	71	57	11	58	35	71
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	16	9	7	25	13	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	4	0	0	0	16
	RFG050	SMA tipo 2	17	10	7	29	24	0	0	0	0	1	2	2	1	0	11	2	4	1	0	16
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	12	6	6	33	17	5	7	1	1	20	13	19	4	1	58	17	23	4	1	72
	RFG050	SMA tipo 4	5	2	3	40	40	46	23	30	26	78	52	20	45	32	81	52	20	45	32	81
	RFG060	Amiotrofia neuralgica ereditaria	2	2	0	50	0	30	19	30	11	49	31	20	31	11	50	31	20	31	11	50
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	368	183	185	2	27	22	19	16	0	74	31	20	30	2	79	35	20	36	2	81
	RFG060	Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	16	8	8	0	13	22	15	19	2	46	40	21	41	10	72	41	21	41	10	73
	RFG060	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria	4	2	2	0	75	15	15	13	0	35	48	18	42	29	78	49	18	43	31	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	5	2	3	20	80	31	20	35	1	54	38	17	42	8	56	40	19	42	8	61
	RFG060	Neuropatia tomaculare	56	25	31	0	14	30	17	29	5	82	35	18	37	5	88	37	19	38	5	89
	RFG070	Miopia central core	9	7	2	22	33	3	2	3	0	6	19	16	12	2	49	21	18	16	2	56
	RFG070	Miopia centronucleare	4	3	1	0	25	8	5	8	0	14	16	7	16	6	26	24	15	22	6	46
	RFG070	Miopia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari	11	5	6	9	18	2	1	1	0	4	6	3	6	3	11	10	5	8	4	20
	RFG070	Miopia minicore/multi-minicore	1	0	1	0	100	37	0	37	37	37	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	0	100	27	0	27	27	27	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RFG070	Miopia miotubulare	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RFG070	Miopia nemalinica	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	1	0	1
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	7	6	1	14	43	0	0	0	0	1	4	3	4	0	9	5	4	4	1	12
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	20	12	8	20	40	17	13	16	0	48	28	17	25	6	58	31	17	35	6	62

7. (5/6)

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 di Becker	44	43	1	2	9	10	15	3	0	61	12	15	6	0	64	17	16	13	2	69
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	37	35	2	24	22	4	6	3	0	39	6	10	4	0	64	7	12	4	0	79
	RFG080	Distrofia muscolare distale	6	2	4	0	67	49	14	45	32	73	56	13	52	41	80	58	13	55	41	81
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	25	11	14	0	8	25	18	19	3	63	37	20	35	7	71	40	21	38	8	78
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	3	3	0	0	0	44	4	43	40	50	59	8	53	53	70	62	7	61	54	70
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	21	8	13	10	24	27	20	16	3	68	33	19	31	7	69	37	18	42	11	69
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	5	3	2	0	0	39	15	37	19	64	57	12	55	39	71	57	13	55	39	72
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	5	2	3	20	20	10	5	13	0	14	15	12	14	0	36	20	14	17	1	40
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	10	7	3	0	20	9	12	5	1	39	19	21	10	4	62	20	20	11	4	63
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	6	4	2	0	17	4	3	4	0	9	9	5	11	0	15	10	4	11	4	15
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	5	4	1	60	60	15	7	16	2	20	36	17	33	15	62	44	19	50	17	66
	RFG101	Miastenia gravis	75	33	42	92	51	39	21	39	1	87	41	20	42	1	87	50	18	52	3	88
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	14	6	8	100	57	3	5	1	0	19	23	16	23	0	47	31	16	37	5	48
	RFG160	Distonie primarie	4	2	2	25	75	5	3	6	1	8	8	1	8	7	8	11	4	10	7	17
	RM0010	Dermatomiosite	5	5	0	80	20	15	18	5	2	49	15	18	6	2	50	16	18	6	3	52
	RM0020	Polimiosite	4	2	2	75	25	43	24	52	3	66	48	26	58	4	71	49	27	59	4	72
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	8	6	2	13	38	63	7	66	50	70	68	4	69	61	74	72	4	72	67	82
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	797	267	530	0	41	26	18	22	0	79	27	18	23	0	79	29	19	25	0	80
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RN0040	Joubert sindrome di	14	9	5	0	43	1	1	1	0	2	8	7	6	0	23	11	8	9	0	26
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	11	1	11	10	11	11	1	11	10	11
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN0710	MELAS sindrome	82	35	47	71	61	29	17	29	0	63	37	18	36	0	78	39	18	39	4	79
	RN0720	MERRF sindrome	44	24	20	43	43	34	18	35	0	73	41	18	42	4	74	45	17	49	10	79
	RN0750	Sclerosi tuberosa	5	4	1	0	20	10	9	12	0	24	11	10	13	0	25	37	11	44	20	48
	RN0850	CHARGE associazione	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0940	Sindrome Kabuki	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN1010	Noonan sindrome di	3	2	1	0	33	1	1	0	0	3	5	2	6	3	7	5	2	6	2	8

7. (6/6)

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
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	2	0	2	50	0	0	0	0	0	3	2	3	1	4	7	4	7	3	11	
	RN1270	Williams sindrome di	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	6	7	2	1	16	6	7	2	1	16
	RN1300	Angelman sindrome di	15	9	6	27	20	0	0	0	0	1	3	2	2	1	10	4	4	2	1	19
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	9	8	1	11	11	1	1	2	0	3	6	4	6	2	13	7	5	6	2	16
	RN1400	Cockayne sindrome di	2	0	2	0	100	0	0	0	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9	
	RN1570	Neuroacantocitosi	4	3	1	100	50	35	12	36	17	50	42	8	41	33	52	48	2	48	45	52
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RN1600	Pearson sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3
	RN1610	POEMS sindrome	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	50	0	50	50	50
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	2
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	1	0	1	100	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	24	0	24	24	24	24
	RNG030	C sindrome	3	2	1	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	3	0	4	
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG040	Craniosinostosi primaria	229	164	65	0	7	0	1	0	0	12	2	6	0	0	52	5	7	3	0	52
	RNG040	Crouzon malattia di	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	17	13	17	4	29	23	19	23	4	41
	RNG040	Displasia fronto-facio-nasale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	40
	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)	7	4	3	14	43	1	1	1	0	4	4	2	4	1	8	5	3	4	1	9
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	101	64	37	16	23	1	2	1	0	7	8	6	7	0	31	9	6	7	0	33
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	53	32	21	34	25	1	2	1	0	8	7	5	6	0	17	9	5	9	0	21
Totale Schede di Diagnosi			4893																			

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

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 ESEZIONE 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 Validae	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RBG010	Neurofibromatosi	341	8 (2)
RC0150	Wilson malattia di	4	8 (1)
RC0310	Sotos sindrome di	0	0 (0)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	20	34 (5)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	11	6 (1)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	10	17 (5)
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	2	1 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	2	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	3	3 (1)
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	22	27 (13)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	10	23 (3)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	7	7 (5)
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0 (0)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	1 (0)
RCG084	Malattie perossisomiali	0	0 (0)
RCG090	Mucopolipidosi	1	0 (0)
RCG091	Oligosaccaridosi	4	0 (0)
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	0	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	10	13 (1)
RCG150	Istiocitosi croniche	0	0 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	1	1 (0)
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	1	0 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	105	152 (37)
RF0030	Leigh malattia di	95	163 (12)
RF0040	Rett sindrome di	10	5 (0)
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	1	0 (0)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	36	1 (1)
RF0061	Dravet sindrome di	3	4 (1)
RF0070	Mioclono essenziale ereditario	6	0 (0)
RF0080	Corea di Huntington	356	128 (12)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0081	Atrofia multisistemica	77	34 (8)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	20	11 (4)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	8	5 (2)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	14	6 (0)
RF0111	Schilder malattia di	0	0 (0)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	68	169 (19)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	4	5 (0)
RF0140	West sindrome di	10	12 (4)
RF0150	Narcolessia	2	2 (0)
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	2	0 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	17	12 (2)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	49	16 (0)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	1 (0)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0 (0)
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0 (0)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	2 (1)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	196	197 (56)
RF0310	CADASIL	13	0 (0)
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	1	0 (0)
RF0360	Emiplegia alternante	2	4 (0)
RF0370	Fahr malattia di	4	1 (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)	33	0 (0)
RF0411	Sindrome della persona rigida	2	2 (1)
RFG010	Leucodistrofie	92	70 (7)
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	5	3 (0)
RFG030	Gangliosidosi	11	5 (3)
RFG040	Malattie spinocerebellari	938	531 (42)
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	10	8 (7)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	72	19 (2)
RFG060	Neuropatie ereditarie	452	10 (2)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	29	4 (0)
RFG080	Distrofie muscolari	142	16 (1)
RFG090	Distrofie miotoniche	47	3 (3)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	5	3 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	89	85 (50)
RFG160	Distonie primarie	4	1 (1)
RM0010	Dermatomiosite	5	4 (0)
RM0020	Polimiosite	4	3 (1)
RM0040	Fascite eosinofila	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	8	1 (1)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	797	0 (0)
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	1	0 (0)
RN0030	Agenesia cerebellare	0	0 (0)
RN0040	Joubert sindrome di	14	0 (0)
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	2	2 (2)
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0 (0)
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	1	0 (0)
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	0	0 (0)
RN0490	Weaver sindrome di	0	0 (0)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	1	0 (0)
RN0710	MELAS sindrome	82	130 (23)
RN0720	MERRF sindrome	44	43 (9)
RN0750	Sclerosi tuberosa	5	0 (0)
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0 (0)
RN0840	Borjeson-Forsman-Lehmann sindrome di	0	0 (0)
RN0850	CHARGE associazione	1	1 (0)
RN0870	Dubowitz sindrome di	0	0 (0)
RN0940	Sindrome Kabuki	1	0 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	3	0 (0)
RN1100	Seckel sindrome di	0	0 (0)
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	0	0 (0)
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	2	1 (0)
RN1230	Summitt sindrome di	0	0 (0)
RN1260	Wildervanck sindrome di	0	0 (0)
RN1270	Williams sindrome di	3	0 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	15	4 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	9	1 (1)
RN1400	Cockayne sindrome di	2	0 (0)
RN1490	Isaacs sindrome di	0	0 (0)
RN1570	Neuroacantocitosi	4	5 (2)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	1	0 (0)
RN1600	Pearson sindrome di	1	4 (0)
RN1610	POEMS sindrome	1	0 (0)
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	1	0 (0)
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	0	0 (0)
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0 (0)
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	0	0 (0)
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	1	1 (0)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	3	0 (0)
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	234	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
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)	7	1 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	101	18 (4)
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	53	21 (2)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0 (0)
RNG200	Amartomatosi multiple	0	0 (0)
Totale		4.893	2.079 (360)

