

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2019

IRCCS Istituto Auxologico Italiano

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

Silani Vincenzo vincenzo@silani.com

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
Bianchi Maria Luisa	18	9 (1)	
Bonati Maria Teresa	89	5 (0)	
Bonomi Marco	156	381 (100)	
Campana Luca	1	0 (0)	
Campi Irene	31	35 (14)	
Capsoni Franco Dionigi	5	5 (0)	
Carzaniga Chiara	2	3 (2)	
Ciammola Andrea	15	20 (4)	
Fatti Letizia Maria	64	42 (22)	
Fugazzola Laura	2	1 (0)	
Grugni Graziano	43	43 (0)	
Lombardi Carolina	2	3 (3)	§
Manfredini Emanuela	2	0 (0)	§
Marazzi Nicoletta Rosa Lucia	0	4 (4)	§
Messina Stefano	5	5 (5)	
Morelli Claudia	36	41 (16)	
Moro Mirella Raffaella Ida	88	110 (40)	
Pecori Giraldi Francesca	2	1 (0)	
Persani Luca	22	16 (9)	
Riboldi Piersandro Ernesto	27	19 (0)	
Sartorio Alessandro Carlo	6	11 (0)	
Silani Vincenzo	175	102 (4)	
Ticozzi Nicola	11	12 (10)	
Vai Silvia	4	3 (2)	
Verde Federico	3	4 (1)	
Totale	809	875 (237)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2019

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	910
<hr/>	
<i>di cui</i> annullate ⁽¹⁾	5
modificate ⁽²⁾	5
non validate ⁽³⁾	91
validate ⁽⁴⁾	809
<hr/>	

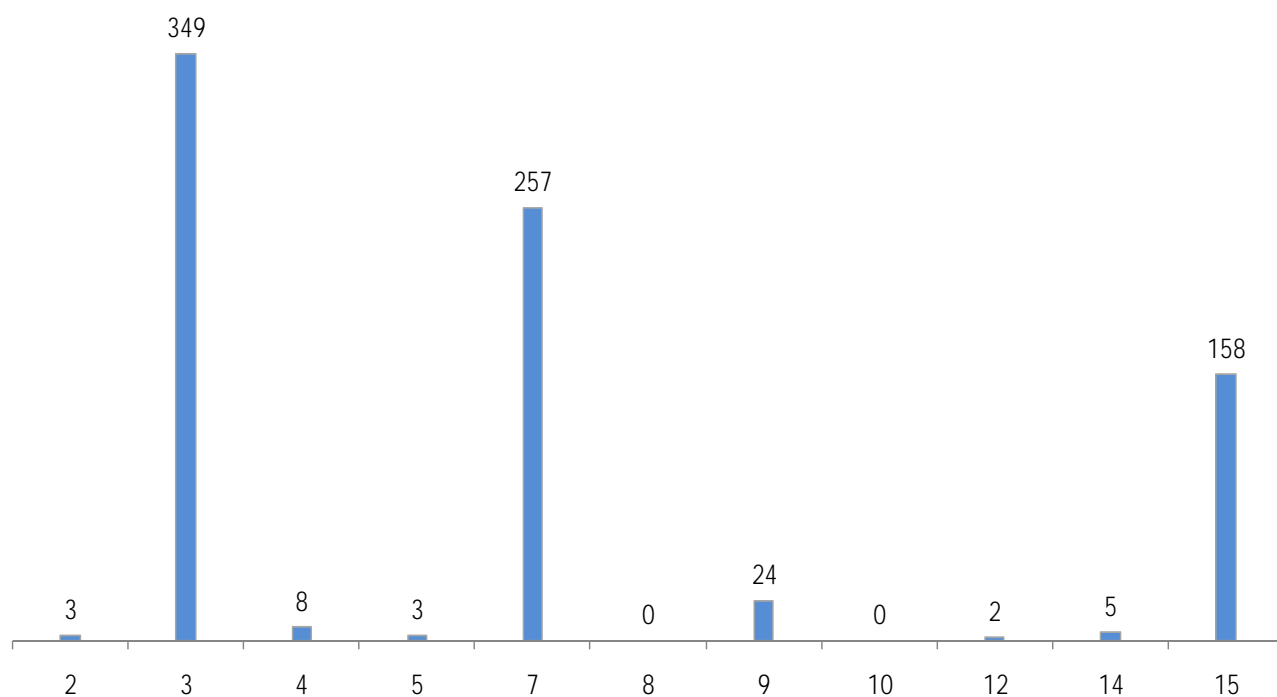
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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)*

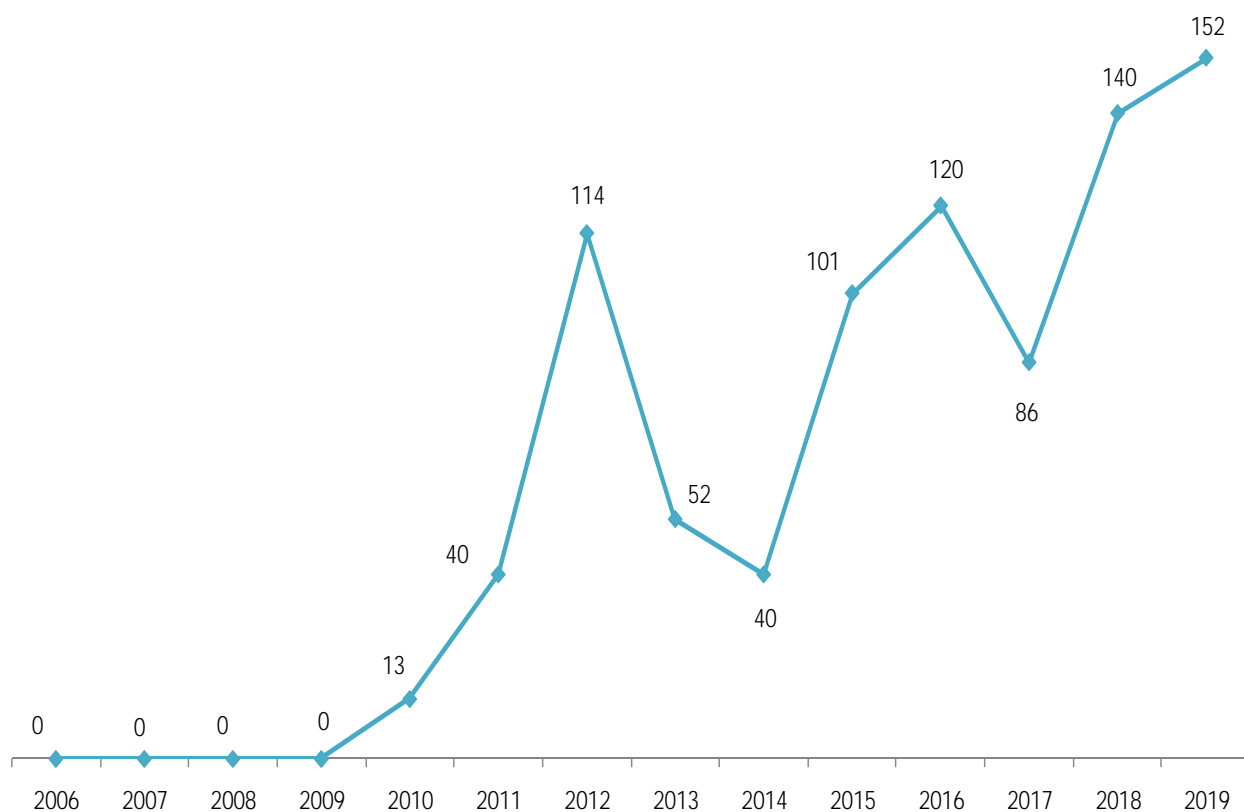
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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
	RBG020	Complesso Carney	3	2	1	0	0	37	21	42	9	59	38	20	44	10	59	48	19	58	21	64
	RC0010	Deficienza di ACTH	19	10	9	84	0	37	19	37	12	66	40	19	40	13	67	49	18	51	14	76
	RC0020	Kallmann sindrome di	118	91	27	92	18	20	12	17	0	65	30	15	25	9	90	33	15	31	13	90
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	35	29	6	69	3	9	8	9	0	45	13	8	12	0	46	19	12	14	7	54
	RC0022	Iponadismo ipogonadotropo congenito	49	35	14	96	16	20	11	16	0	49	26	11	21	13	54	31	13	27	14	60
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	24	3	21	92	4	7	1	7	5	10	8	1	8	6	10	8	1	8	6	10
	RC0110	Crioglobulinemia mista	2	0	2	0	0	67	3	67	64	70	67	3	67	64	70	68	3	68	65	70
	RC0160	Iposfatasi	4	1	3	25	0	39	23	48	0	61	52	7	51	44	64	53	8	51	44	66
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	0	4	75	25	1	1	0	0	2	2	2	2	0	5	11	15	4	1	37
	RC0210	Behçet malattia di	3	2	1	100	0	49	6	51	41	55	49	5	51	42	55	51	7	51	42	60
	RC0280	Refetoff sindrome di	30	10	20	73	3	22	19	21	0	59	24	20	24	0	60	36	22	39	4	76
	RC0310	Sotos sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	14	0	14	14	14
	RCG010	Conn sindrome di	3	2	1	0	0	44	9	44	33	54	45	7	44	37	55	46	7	45	37	55
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	5	3	2	60	20	51	14	57	26	66	58	7	59	48	66	57	7	59	47	66
	RCG020	17-alfa-idrossilasi deficit di	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	11	4	7	45	0	13	14	11	0	50	27	20	23	0	73	28	19	23	8	73
	RCG020	3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di	2	0	2	100	0	13	1	13	12	14	17	4	17	13	21	18	4	18	14	21
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	5	1	4	60	0	47	7	48	37	57	50	4	50	46	58	52	4	50	47	58
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	35	8	27	63	6	37	17	39	3	69	44	14	46	10	69	46	14	47	14	69
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	3	1	2	33	0	50	13	55	32	64	55	16	64	32	69	57	18	66	32	72
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	4	0	4	25	0	0	0	0	0	0	42	9	39	33	55	45	7	45	34	55
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	7	3	4	29	29	10	11	1	0	23	27	18	23	1	66	32	21	25	3	76
	RF0040	Rett sindrome di	9	0	9	11	11	1	1	1	0	3	5	5	3	0	15	6	4	4	2	15
	RF0080	Corea di Huntington	23	8	15	65	26	48	13	45	19	74	51	13	47	32	78	55	12	50	37	78
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	184	109	75	73	28	64	12	67	22	87	65	12	67	24	88	66	12	68	24	89
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	12	3	9	33	33	62	10	63	45	76	64	10	64	47	80	65	10	64	47	83
	RF0150	Narcolessia	2	0	2	100	0	42	11	42	31	53	44	12	44	32	55	44	12	44	32	56
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	1	0	1	0	0	69	0	69	69	69	71	0	71	71	71	73	0	73	73	73
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	7	5	2	0	14	56	12	52	36	78	61	14	58	36	82	62	15	58	36	84
	RF0400	Pendred sindrome di	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	24	0	24	24	24	24	0	24	24	24
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	4	2	2	0	0	29	9	27	19	42	31	8	28	23	44	32	9	28	23	47

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
	RFG101	Miastenia gravis	15	12	3	73	0	65	17	70	18	85	67	17	73	19	86	67	17	73	19	86
	RG0020	Poliangiote microscopica	1	0	1	0	0	56	0	56	56	56	57	0	57	57	57	58	0	58	58	58
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	4	1	3	75	0	63	6	63	55	72	64	6	63	55	73	66	5	65	61	74
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	4	1	3	75	0	61	1	61	60	63	62	1	62	61	64	63	1	63	61	64
	RG0080	Arterite a cellule giganti	8	3	5	88	0	74	7	76	61	84	74	7	76	61	85	76	8	78	61	88
	RG0090	Takayasu malattia di	2	1	1	100	0	35	3	35	32	38	36	3	36	33	38	36	2	36	34	38
	RJG010	Gitelman sindrome di	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	2	8	6	9
	RM0010	Dermatomiosite	2	0	2	50	0	55	2	55	53	56	55	2	55	53	56	58	4	58	54	62
	RM0030	Connettivite mista	3	0	3	100	0	31	7	32	22	39	42	0	42	42	43	44	2	43	42	47
	RN0680	Turner sindrome di	11	0	11	73	0	8	6	8	0	19	19	8	18	8	35	35	14	35	10	61
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	6	2	4	0	50	3	4	1	0	10	4	4	3	0	12	4	4	3	0	12
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	2	1	1	0	0	3	2	3	1	4	29	19	29	10	47	29	18	29	11	47
	RN1300	Angelman sindrome di	5	2	3	0	20	1	1	1	0	3	10	15	5	0	40	11	17	5	0	44
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	43	14	29	100	0	0	0	0	0	0	7	8	5	0	42	31	9	30	18	49
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	6	5	1	0	17	1	1	1	0	3	20	15	21	3	37	20	15	22	3	37
	RNG060	Discondrosteosi	9	5	4	44	0	16	14	8	4	45	18	13	11	8	45	18	13	13	8	45
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	18	7	11	33	0	11	15	3	0	41	39	23	41	0	81	43	24	41	8	81
	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)	5	4	1	0	0	9	15	3	0	39	16	18	11	0	51	19	18	13	0	52
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	48	26	22	8	13	3	5	1	0	21	21	17	17	1	62	22	16	19	1	62
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	4	1	3	0	25	0	0	0	0	0	16	3	15	12	20	17	4	17	12	22
Totale Schede di Diagnosi			809																			

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** ESENEZIONE 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 Archivate e Valutate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RBG020	Complesso Carney	3	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	19	18 (11)
RC0020	Kallmann sindrome di	118	324 (61)
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	35	38 (21)
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	49	73 (41)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	24	46 (10)
RC0110	Crioglobulinemia mista	2	0 (0)
RC0160	Ipofosfatasia	4	1 (0)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	3 (2)
RC0210	Behçet malattia di	3	3 (0)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	0	0 (0)
RC0230	Calcinosi tumorale	0	0 (0)
RC0280	Refetoff sindrome di	30	34 (14)
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di	0	0 (0)
RC0310	Sotos sindrome di	1	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	8	3 (0)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	14	7 (3)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	40	34 (16)
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	0	0 (0)
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	3	1 (0)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	11	3 (2)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	0	0 (0)
RF0040	Rett sindrome di	9	2 (0)
RF0080	Corea di Huntington	23	18 (2)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	184	151 (28)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	12	4 (2)
RF0150	Narcolessia	2	3 (3)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	1	0 (0)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	7	0 (0)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0 (0)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0 (0)
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0 (0)
RF0270	Cogan sindrome di	0	0 (0)
RF0400	Pendred sindrome di	1	1 (1)
RFG090	Distrofie miotoniche	4	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	15	11 (8)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RG0020	Poliangiote microscopica	1	0 (0)
RG0030	Poliarterite nodosa	0	0 (0)
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	4	4 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	4	3 (0)
RG0080	Arterite a cellule giganti	8	7 (0)
RG0090	Takayasu malattia di	2	2 (0)
RG0120	Iipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0 (0)
RJG010	Tubulopatie primitive	2	2 (0)
RM0010	Dermatomiosite	2	1 (0)
RM0020	Polimiosite	0	0 (0)
RM0030	Connettivite mista	3	3 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	0	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	11	12 (6)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	6	0 (0)
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	0	0 (0)
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	2	0 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	5	0 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	43	43 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	6	0 (0)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	0	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	27	12 (4)
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)	5	0 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	48	8 (2)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	0	0 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	4	0 (0)
Totale		809	875 (237)

