

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2019

IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra
Famiglia di Bosisio Parini

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

Riferimenti in via di definizione

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
Borgatti Renato	2	1 (0)	
D'angelo Maria Grazia	163	182 (48)	
Gandossini Sandra	63	154 (31)	
Grasso Rita	21	2 (0)	
Marelli Susan	30	0 (0)	
Pochintesta Simona Luigia	3	0 (0)	
Romaniello Romina	48	26 (7)	
Salati Roberto	14	0 (0)	
Totale	344	365 (86)	

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR		425
<hr/>		
<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	0
	modificate ⁽²⁾	1
	non validate ⁽³⁾	80
	validate ⁽⁴⁾	344
<hr/>		

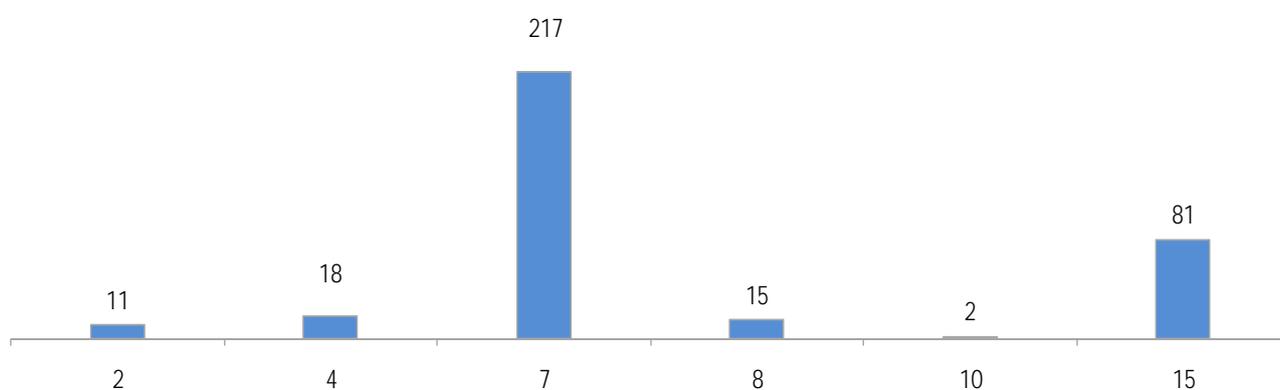
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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)*

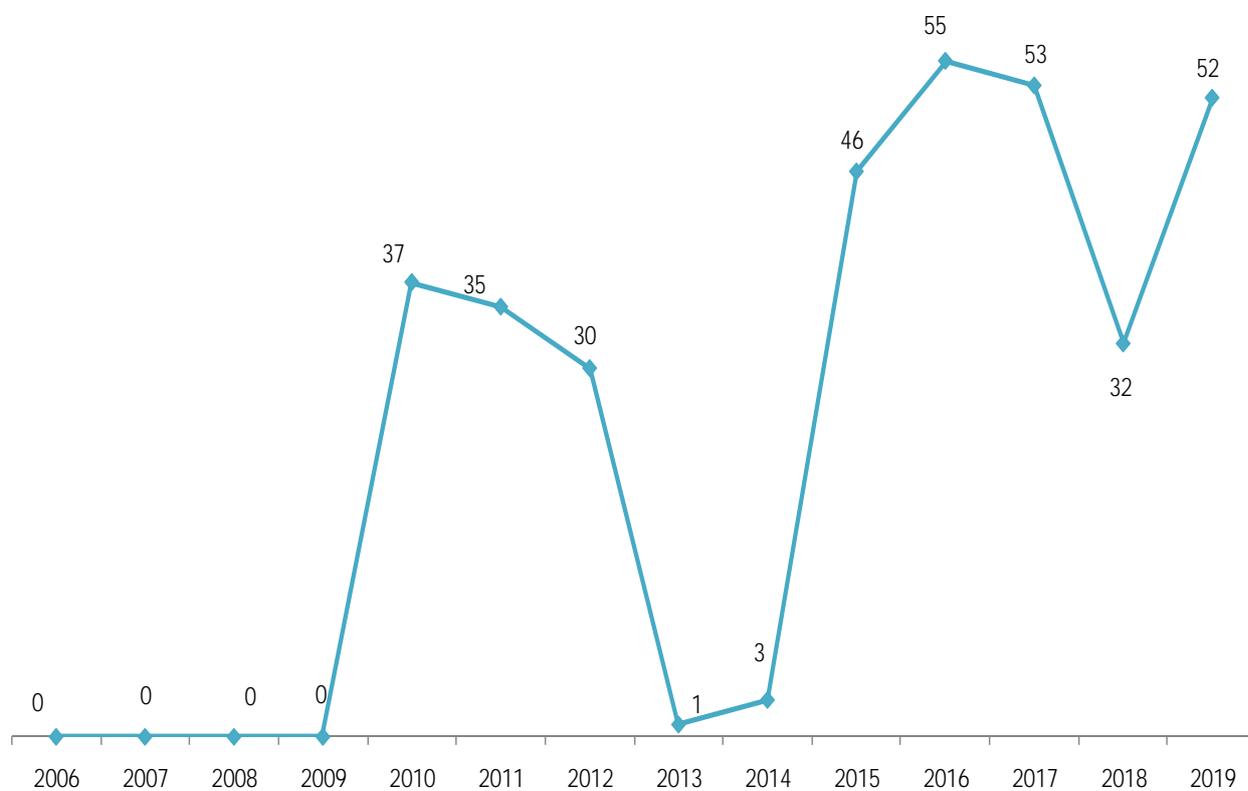
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	11	7	4	0	0	1	2	0	0	6	6	9	1	0	32	8	9	3	0	32
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	1	0	1	100	0	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30	53	0	53	53	53
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	1	1	0	100	0	65	0	65	65	65	68	0	68	68	68	77	0	77	77	77
	RF0030	Leigh malattia di	4	0	4	100	0	6	6	4	0	16	15	9	15	3	27	24	12	23	12	40
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	5	2	3	100	60	4	5	2	0	14	6	5	5	1	16	9	4	10	4	16
	RF0360	Emiplegia alternante	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	26	0	26	26	26
	RFG040	Atassia congenita	1	1	0	100	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6	35	0	35	35	35
	RFG040	Atassia di Friedreich	13	10	3	100	31	11	7	9	3	22	16	9	15	3	37	27	13	27	11	52
	RFG040	Atassia episodica	1	0	1	0	0	36	0	36	36	36	37	0	37	37	37	46	0	46	46	46
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	3	2	1	100	0	15	7	19	5	20	65	1	65	64	66	69	1	69	68	70
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	5	2	3	80	0	31	17	32	2	55	34	17	39	4	56	40	14	40	16	59
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60	62	0	62	62	62
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	21	13	8	86	5	23	20	21	0	59	32	20	28	3	71	38	21	35	3	74
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	1	1	0	100	0	14	0	14	14	14	49	0	49	49	49	57	0	57	57	57
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11
	RFG050	Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale	1	1	0	100	0	19	0	19	19	19	36	0	36	36	36	47	0	47	47	47
	RFG050	Kennedy malattia di	1	1	0	100	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	79	0	79	79	79
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	3	3	0	67	0	3	1	3	2	4	7	4	4	4	12	30	21	21	10	58
	RFG060	Amiotrofia neuralgica ereditaria	1	1	0	100	100	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	20	0	20	20	20
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	6	4	2	33	33	18	16	13	2	41	24	18	25	3	43	32	18	32	10	55
	RFG070	Miopatia central core	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	33	0	33	33	33	42	0	42	42	42
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	50	0	50	50	50
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	9	3	6	100	0	1	1	0	0	4	5	5	4	1	12	15	6	18	3	21
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	13	6	7	85	8	14	10	14	2	37	18	12	20	3	37	34	15	34	7	55
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	25	24	1	72	0	13	12	7	2	40	16	13	10	3	51	31	16	28	5	61
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	46	44	2	93	17	4	5	3	0	33	5	5	4	0	33	16	10	15	4	52
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	12	6	6	58	0	18	16	13	2	51	24	16	16	8	56	41	21	36	8	66
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	40	17	23	73	0	23	18	19	0	74	27	17	24	1	74	43	14	43	15	74
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	2	2	0	0	0	10	4	10	6	14	24	9	24	15	33	27	7	27	20	34
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	4	3	1	0	0	2	2	1	0	4	2	1	2	1	4	12	6	13	3	20

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
	RFG110	Distrofia dei cono	2	0	2	0	0	7	6	7	1	12	11	7	11	4	17	25	11	25	14	35
	RFG110	Retinite pigmentosa	8	5	3	0	0	5	4	4	0	12	5	3	5	0	12	16	7	19	7	26
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	
	RFG160	Distonie primarie	3	1	2	67	0	10	6	13	2	15	23	15	14	10	44	23	15	14	12	44
	RHG011	Ondine sindrome di	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	5	12	6	12	6	17
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	10	6	4	10	20	5	8	0	0	26	11	8	10	3	26	12	7	10	4	27
	RN0040	Joubert sindrome di	14	8	6	21	29	2	6	0	0	24	3	6	1	0	25	6	7	3	0	28
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN0710	MELAS sindrome	5	3	2	100	20	24	16	30	0	43	30	12	31	10	46	49	14	57	28	62
	RN0720	MERRF sindrome	7	3	4	100	29	26	12	24	7	43	29	14	30	8	52	49	11	46	36	69
	RN1270	Williams sindrome di	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	7	6	7	1	13
	RN1300	Angelman sindrome di	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	5	4	1	20	0	1	1	1	0	3	6	2	7	2	8	7	2	8	3	10
	RNG060	Displasia fibrosa	1	0	1	0	0	32	0	32	32	32	60	0	60	60	60	67	0	67	67	67
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	5	3	2	0	0	2	0	2	1	2	25	25	19	2	69	26	26	19	2	73
	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)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	4	6	0	0	12	7	4	7	1	12
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	31	19	12	13	10	0	1	0	0	6	6	6	3	0	30	8	7	4	0	33
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	8	6	2	50	13	0	0	0	0	1	8	6	8	0	17	10	6	9	2	18
Totale Schede di Diagnosi			344																			

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RL0MR

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 Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RBG010	Neurofibromatosi	11	0 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	1	1 (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	1	3 (1)
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)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	0	1 (1)
RF0030	Leigh malattia di	4	7 (2)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	5	7 (0)
RF0140	West sindrome di	0	0 (0)
RF0360	Emiplegia alternante	1	1 (1)
RF0410	Siringomiella-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	46	69 (17)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	6	8 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	7	3 (3)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	2	3 (3)
RFG080	Distrofie muscolari	105	164 (31)
RFG090	Distrofie miotoniche	42	44 (7)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	15	0 (0)
RFG160	Distonie primarie	3	2 (2)
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	2	2 (1)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	10	1 (1)
RN0030	Agenesia cerebellare	0	0 (0)
RN0040	Joubert sindrome di	14	3 (0)
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	1	1 (0)
RN0710	MELAS sindrome	5	12 (7)
RN0720	MERRF sindrome	7	20 (6)
RN1270	Williams sindrome di	2	1 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	1	0 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	5	1 (1)
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	0	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	6	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)	3	0 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	31	4 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	8	7 (2)
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0 (0)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0 (0)
Totale		344	365 (86)

