

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2021

Ospedale Niguarda di Milano

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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; 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 2021, sono uniformemente riconosciute 900 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 900 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare: 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare; 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare è uno dei compiti del Centro di Coordinamento. Le schede di diagnosi e 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 Registro Lombardo Malattie Rare.

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 2021.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

De Juli Emanuela emanuela.dejuli@ospedaleniguarda.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 17



3. SPECIALISTI DEL PRESIDIO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMR

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), pubblicati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2021.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Argento Salvatore Giovanni	14	5 (1)	
Belloli Laura	4	4 (0)	
Bergamoni Stefania	16	2 (0)	
Brambilla Di Civesio Carlo Maria	5	0 (0)	
Bruschi Eleonora	22	25 (0)	
Cafro Annamaria	4	0 (0)	
Caimi Teresa Maria	93	36 (3)	
Calabresi Laura	3	0 (0)	
Cantoni Silvia	17	7 (0)	
Carioni Emanuela Isabella	15	4 (3)	
Casu Cinzia	1	0 (0)	§
Causarano Ignazio Renzo	15	11 (0)	
Cavallari Ugo Antonio	63	1 (1)	
Chevallard Michel	1	1 (0)	
Chianura Leonardo Gerolamo	132	64 (11)	
Chiericozzi Michele	2	1 (0)	
Ciriolo Salvatore	5	2 (2)	§
Colombo Fulvio Vittorio	1	0 (0)	
Colussi Giacomo	67	166 (7)	
Costi Ilaria Rosa Barbara	3	3 (0)	
Dalino Ciaramella Paolo	7	5 (2)	
D'angelo Luciana	6	6 (1)	
De Ferrari Maria Elisabetta	268	1268 (154)	
De Juli Emanuela	95	13 (3)	
Del Longo Alessandra	448	11 (1)	
Di Giacomo Roberta	1	6 (0)	
Disoteo Olga Eugenia	1	1 (0)	
Epis Oscar Massimiliano	2	0 (0)	
Fedeli Fausto	10	0 (0)	
Filippini Davide Antonio	151	196 (8)	
Forti Edoardo	9	2 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Fraioli Patrizia	148	75 (7)	
Fusco Anna Maria	1	0 (0)	
Gerardi Maria Chiara	7	7 (7)	§
Grossrubatscher Erika Maria	50	36 (10)	
Innocenti Alessandro	23	29 (7)	
Jann Stefano	175	211 (0)	
La Camera Alessandro Consolato Maria	12	0 (0)	
Lanata Marco Francesco	1	0 (0)	
Lanzani Francesca	22	50 (14)	
Loli Paola	56	28 (0)	
Longobardi Salvatore	1	0 (0)	
Magni Elena	13	7 (0)	
Manfredini Emanuela	58	4 (0)	
Menegotto Alberto	1	1 (0)	
Minetti Enrico Eugenio	1	0 (0)	
Mirone Corrado Mario	2	2 (0)	
Mombelli Giuliana Germana	15	7 (0)	
Montemurro Lidia	75	55 (11)	
Montoli Alberto	23	19 (2)	
Mostarda Giovanni	20	37 (1)	
Muscara' Marina	42	16 (0)	
Nobili Lino	43	67 (0)	
Passarini Alice	3	1 (1)	§
Piccolo Immacolata	3	5 (0)	
Pilon Sofia Caterina	1	0 (0)	
Proserpio Paola	13	52 (9)	
Ravera Federica	42	52 (0)	
Riccio Carmine	1	0 (0)	§
Rolo Joyce Angela Al	8	15 (0)	
Schioppa Francesca	69	16 (4)	
Schroeder Jan Walter Volk	40	20 (15)	
Talamonti Giuseppe	10	0 (0)	
Teutonico Federica	8	7 (7)	§
Tomaselli Vincenzo	7	0 (0)	
Tosi Raffaella	1	0 (0)	
Tovaglieri Nicola	8	5 (1)	
Trevisan Giusto	6	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Ughi Nicola	21	21 (15)	
Vaccari Roberto	13	0 (0)	
Verde Giuseppe Giorgi	1	0 (0)	
Verdesca Simona	1	15 (11)	
Vignati Gabriele Maria	1	0 (0)	
Vinci Maria	69	41 (1)	
Ziglio Giorgio Gastone	62	46 (18)	
Totale	2.658	2.787 (338)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2021

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare	3.291
--	-------

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	2
	modificate ⁽²⁾	51
	non validate ⁽³⁾	580
	validate ⁽⁴⁾	2.658

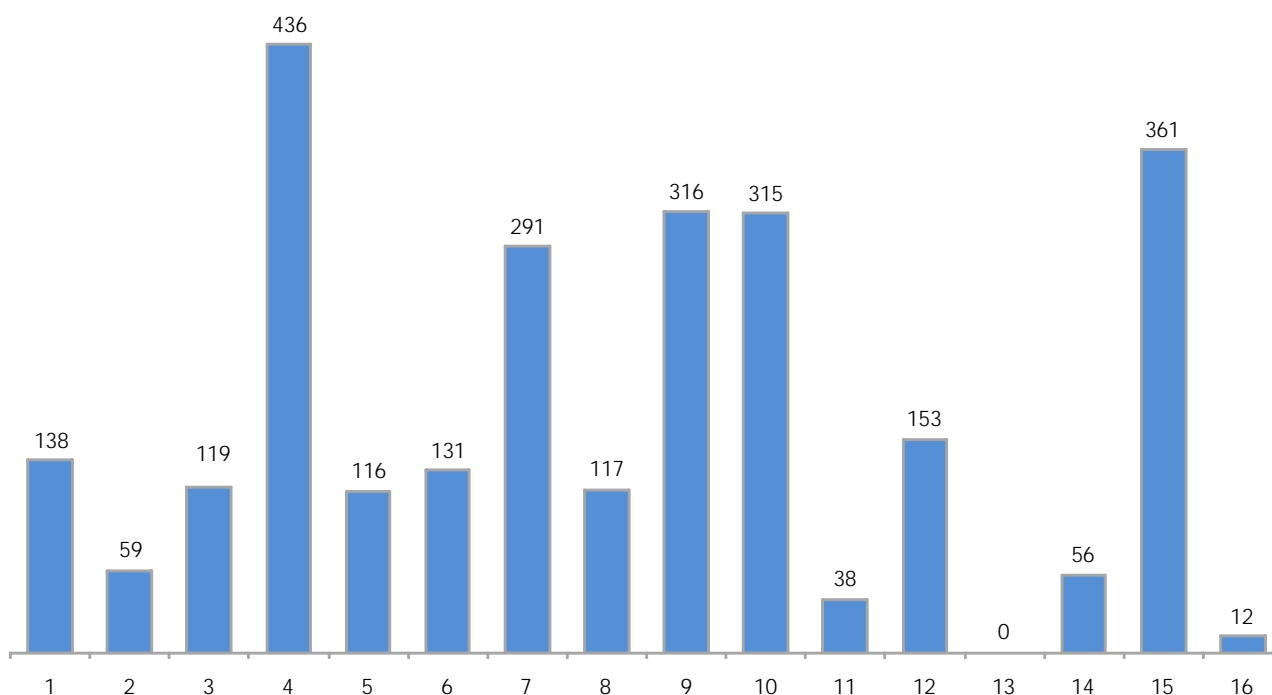
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

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

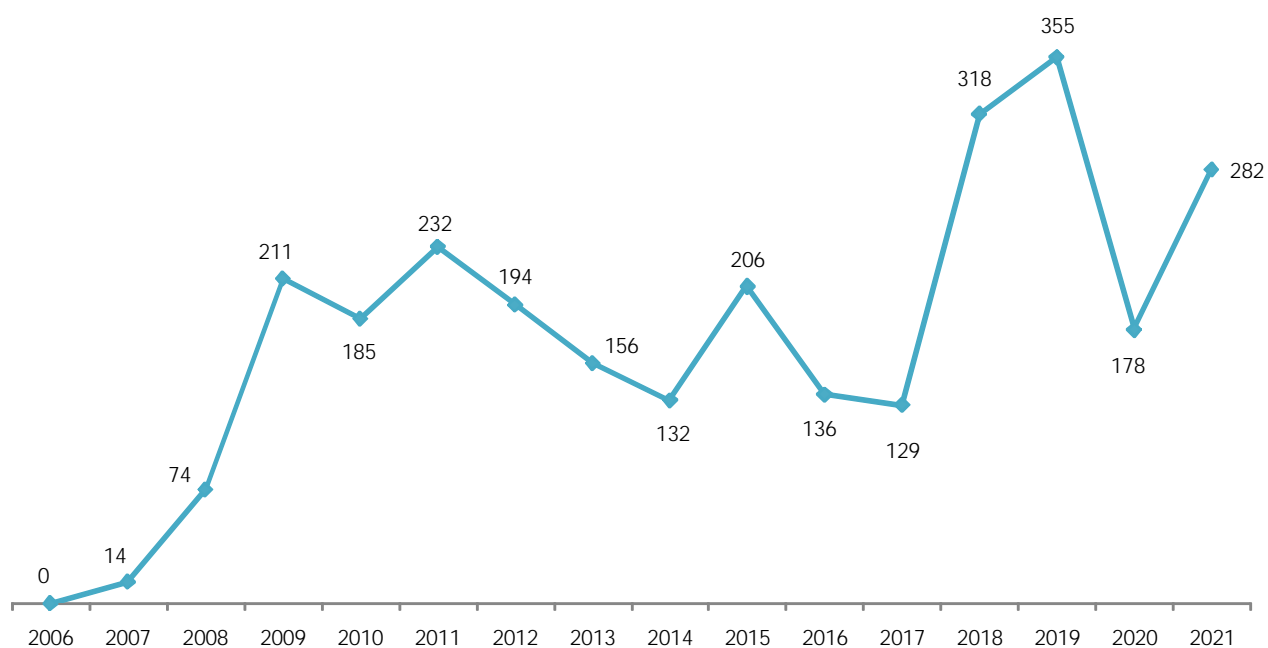
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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 REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (MALATTIE RARE ELENCAE 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
	RA0030	Lyme malattia di	138	68	70	43	20	48	16	47	2	79	48	16	47	3	80	49	16	48	3	80
	RB0010	Wilms tumore di	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RB0020	Retinoblastoma	23	10	13	0	17	1	2	0	0	8	1	2	0	0	9	2	4	0	0	18
	RB0050	Poliposi familiare	3	2	1	0	67	34	21	29	11	62	34	21	29	11	62	35	21	32	11	62
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi	2	0	2	50	0	38	2	38	36	40	42	6	42	36	47	42	6	42	36	47
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	16	6	10	13	0	10	15	2	0	45	18	18	12	0	52	23	17	16	3	55
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RBG021	Lynch sindrome di	11	5	6	0	0	39	12	38	26	67	47	18	46	26	82	48	17	47	26	83
	RC0010	Deficienza di ACTH	1	0	1	0	0	45	0	45	45	45	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RC0020	Kallmann sindrome di	11	8	3	55	0	21	15	18	0	64	28	13	25	15	64	38	14	32	22	69
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	8	0	8	75	0	7	1	7	6	8	7	1	7	6	8	9	2	8	7	14
	RC0110	Crioglobulinemia mista	43	10	33	65	0	58	11	59	31	79	60	11	60	31	80	63	10	63	40	79
	RC0150	Wilson malattia di	5	4	1	40	0	23	8	25	10	34	24	8	25	10	35	29	8	28	16	40
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	14	10	4	93	0	26	20	27	0	63	38	19	39	1	68	48	14	46	18	68
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	8	5	3	75	0	57	8	57	43	73	60	9	58	43	74	62	9	58	51	77
	RC0210	Behçet malattia di	94	44	50	81	15	34	14	31	8	77	38	13	37	9	78	40	13	38	17	78
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	16	5	11	19	0	57	13	57	40	84	57	13	57	40	86	66	14	69	43	88
	RCG010	Conn sindrome di	7	1	6	100	0	41	9	42	25	56	50	8	48	39	63	57	9	51	48	75
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	2	1	1	100	0	50	9	50	41	58	54	5	54	49	58	63	7	63	56	69
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	16	4	12	38	0	16	16	10	0	61	18	16	13	0	62	37	14	36	15	67
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	3	1	2	0	0	35	18	35	13	57	38	16	35	20	59	43	16	43	23	63
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	7	2	5	43	0	30	8	26	22	45	30	8	26	22	45	45	8	45	33	58
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	4	1	3	75	0	37	10	39	23	49	47	14	51	23	62	52	7	51	43	63
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	12	5	7	83	17	23	16	21	0	53	32	17	33	0	66	42	13	45	24	73
	RCG040	Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	2	2	2	0	3	5	2	5	3	7
	RCG040	Albinismo	268	139	129	3	53	0	2	0	0	23	9	14	1	0	65	11	14	4	0	65
	RCG040	Cistinosi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	0	27	27	27
	RCG040	Cistinuria	88	53	35	97	23	17	11	17	0	47	25	16	22	0	69	37	15	36	2	69
	RCG040	Fanconi sindrome renale	2	1	1	50	0	2	2	2	0	3	28	1	28	27	29	33	4	33	29	37
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	1	0	1	100	0	40	0	40	40	40	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	5	1	4	100	0	62	4	63	54	67	67	8	66	55	77	68	9	66	57	79

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
	RCG070	Ipercolesterolemia familiare omozigote	7	5	2	86	14	13	11	9	1	29	25	17	36	1	43	38	8	37	23	49
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	2	0	2	50	0	36	19	36	17	55	63	19	63	44	82	66	21	66	45	87
	RCG070	Ipoβetallipoproteinemia familiare	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	55	0	55	55	55
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Acyltransferasi deficit di	7	6	1	0	100	29	6	29	20	38	31	5	33	21	38	44	6	46	32	50
	RCG070	Tangier malattia di	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RCG080	Fabry malattia di	3	1	2	33	0	39	3	40	35	41	47	13	41	35	66	47	13	41	35	66
	RCG080	Gaucher malattia di	1	0	1	100	0	11	0	11	11	11	12	0	12	12	12	17	0	17	17	17
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	1	1	0	100	0	20	0	20	20	20	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RCG094	Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	3	2	1	0	0	45	7	50	35	51	49	3	51	45	51	62	7	58	57	72
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	6	4	2	33	17	61	6	59	54	72	62	7	59	55	73	66	4	65	61	73
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	88	39	49	1	38	33	17	30	0	78	34	17	33	0	79	39	15	38	3	82
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	1	0	0	100	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	2	1	1	100	0	29	9	29	20	38	30	9	30	21	38	39	1	39	38	40
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	1	0	1	100	0	19	0	19	19	19	26	0	26	26	26	27	0	27	27	27
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	21	14	7	71	5	36	18	37	0	62	38	18	39	2	63	48	18	50	13	76
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	39	13	26	49	3	32	22	25	1	76	33	23	25	1	76	39	21	40	3	76
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	8	4	4	100	0	44	13	41	24	66	45	13	47	24	66	46	14	47	24	66
	RD0081	Mastocitosi sistemica	10	9	1	90	0	50	12	54	30	69	56	13	56	33	73	60	12	58	35	75
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	5	3	5	2	8
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	2	1	1	0	0	5	4	5	1	9	5	4	5	1	9	9	8	9	1	16
	RDG020	Antitrombina deficit di	5	2	3	0	0	41	15	38	27	68	42	14	41	28	68	48	13	44	36	74
	RDG020	Disfibrinogenemia	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	3	0	3	0	0	30	16	23	14	52	30	16	24	14	52	36	15	39	16	53
	RDG020	Emofilia A	26	26	0	46	0	11	12	6	0	41	11	13	6	0	53	41	18	41	0	77
	RDG020	Emofilia B	4	4	0	50	0	8	13	2	0	30	28	33	16	0	81	42	26	40	8	81
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	8	3	5	0	0	44	17	40	25	70	45	18	40	25	72	53	16	48	36	75
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	5	3	2	0	0	41	11	38	24	52	41	10	38	24	52	42	11	41	24	54
	RDG020	Fattore VII deficit di	2	1	1	0	0	22	8	22	14	30	22	8	22	14	30	38	2	38	36	39
	RDG020	Fattore XI deficit di	1	0	1	0	0	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	28	0	28	28	28

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
	RDG020	Proteina C deficit di	3	0	3	0	0	36	12	29	25	53	36	12	29	26	53	43	14	37	29	62
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	0	1	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	49	0	49	49	49
	RDG020	Von Willebrand malattia di	26	10	16	8	0	32	20	29	6	71	34	19	34	6	71	46	19	47	12	82
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	21	7	14	43	0	38	20	38	4	70	39	19	38	7	70	44	22	44	9	86
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	1	1	0	0	23	1	23	22	24	24	2	24	22	25	31	1	31	30	32
	RF0040	Rett sindrome di	2	1	1	0	0	2	2	2	0	3	8	2	8	6	10	11	1	11	10	11
	RF0061	Dravet sindrome di	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	3	2	3	1	5
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	53	39	14	83	4	66	10	68	36	86	67	10	68	37	86	69	9	69	48	87
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	5	2	3	60	0	54	7	50	47	65	58	9	54	48	71	59	9	54	49	71
	RF0140	West sindrome di	4	3	1	75	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	2	2	2	0	4	
	RF0150	Narcolessia	56	31	25	73	18	22	14	18	1	60	33	17	29	6	67	36	17	35	6	70
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	133	86	47	70	0	61	14	65	18	83	63	14	67	18	86	66	14	70	22	86
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	0	1	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	21	17	4	0	43	5	4	4	0	18	5	4	4	0	18	8	6	5	1	25
	RF0201	Coats malattia di	5	4	1	0	0	4	2	3	0	7	4	2	3	0	7	8	6	5	3	16
	RF0250	Emeralopia congenita	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RF0280	Cheratocono	60	41	19	0	13	19	12	15	5	70	20	13	15	5	70	22	15	16	5	72
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	3	3	0	0	67	8	5	5	4	16	9	6	5	4	17	9	6	5	4	18
	RF0310	CADASIL	2	1	1	0	0	49	8	49	41	56	57	1	57	56	58	58	2	58	56	59
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	51	0	51	51	51	80	0	80	80	80
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	14	7	7	100	14	55	14	55	25	78	59	14	61	27	80	61	14	64	28	81
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	4	2	2	75	0	41	9	37	34	56	46	10	48	34	56	58	4	58	52	64
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	9	5	4	56	0	29	16	23	0	52	40	14	44	21	58	46	10	53	26	58
	RFG060	Neuropatia tomaculare	3	2	1	33	33	32	8	37	21	39	35	6	38	26	41	40	12	38	26	55
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	2	2	0	0	0	49	12	49	37	60	57	8	57	49	65	57	8	57	49	65
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	3	3	0	0	0	0	0	0	0	1	2	2	3	0	4	4	2	4	1	7
	RFG110	Distrofia dei coni	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	3	2	4	0	5	6	2	5	3	9
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	2	0	2	0	0	3	1	3	2	3	3	1	3	2	3	6	3	6	3	8
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	31	0	31	31	31	32	0	32	32	32
	RFG110	Retinite pigmentosa	7	3	4	0	29	6	2	6	2	9	8	2	8	5	11	11	3	11	7	17

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
	RFG110	Retinoschisi	2	2	0	0	0	3	1	3	2	3	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RFG110	Stargardt malattia di	6	3	3	17	0	19	13	12	9	43	20	13	12	10	43	23	17	16	10	57
	RFG110	Usher sindrome di	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	4	3	4	1	6	11	3	11	8	13
1A	RFG140	Distrofia corneale reticolare	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
	RFG140	Distrofia corneale stromale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	28	0	28	28	28
	RG0020	Poliangiote microscopica	34	16	18	85	3	64	11	63	35	88	64	11	63	35	88	65	11	64	35	89
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	34	11	23	29	9	53	12	53	19	74	55	12	55	20	75	57	12	59	25	77
	RG0060	Goodpasture sindrome di	3	2	1	100	0	42	6	42	35	49	42	6	42	35	49	42	6	42	35	49
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	17	6	11	76	0	53	18	58	23	94	54	18	58	23	94	57	15	62	38	94
	RG0080	Arterite a cellule giganti	55	16	39	67	2	68	10	71	28	86	69	9	71	39	86	70	9	72	39	87
	RG0090	Takayasu malattia di	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	10	6	4	30	40	28	13	28	0	53	28	13	28	0	53	31	13	29	15	56
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica	6	1	5	100	0	41	16	42	21	68	41	16	42	21	68	43	15	45	21	68
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	20	6	14	30	0	38	12	36	22	61	39	12	36	22	61	43	12	41	24	63
	RG020	Linfedema idiopatico	5	0	5	40	0	32	15	32	8	56	41	15	37	27	69	43	15	42	27	70
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	71	26	45	58	1	43	11	43	20	74	44	11	44	22	74	53	10	53	29	83
	RH0011	Sarcoidosi	189	75	114	54	4	42	11	42	20	76	43	11	43	21	77	50	11	50	24	81
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	39	29	10	79	3	68	10	70	38	85	69	10	71	38	85	71	10	73	40	85
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	3	3	0	100	0	72	8	74	61	80	72	8	74	61	80	72	8	74	61	80
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	6	2	4	33	0	76	4	77	67	81	76	4	78	68	81	78	5	79	68	83
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7	2	5	0	0	58	19	66	25	84	59	20	66	25	85	59	19	67	26	85
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	30	24	6	53	13	34	14	33	11	66	37	13	37	11	67	42	12	41	18	70
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	9	8	1	89	0	0	1	0	0	2	5	10	0	0	31	23	15	18	0	58
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	4	4	0	100	0	60	9	59	49	73	60	9	60	49	73	61	9	60	49	73
	RJG010	Acidosi tubulare renale	10	3	7	100	10	14	11	9	0	37	19	12	19	0	40	40	10	39	23	56
	RJG010	Bartter sindrome di	19	9	10	100	37	11	16	0	0	43	14	17	6	0	54	30	15	29	6	68
	RJG010	Dent sindrome di	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	49	0	49	49	49	51	0	51	51	51
	RJG010	Gitelman sindrome di	90	31	59	96	30	23	14	24	0	68	31	14	32	2	68	38	13	39	13	77
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	9	7	2	78	0	33	14	29	14	70	35	13	33	23	71	40	12	37	30	71
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	1	0	1	100	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	57	0	57	57	57

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
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	0	1	100	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	2	2	0	100	0	42	13	42	29	54	45	13	45	32	58	46	14	46	32	59
	RM0010	Dermatomiosite	4	2	2	75	0	45	10	43	33	61	45	11	43	33	62	51	9	49	40	65
	RM0020	Polimiosite	13	4	9	85	0	53	15	53	33	77	54	14	53	35	78	55	14	61	36	78
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	0	1	100	0	54	0	54	54	54	66	0	66	66	66	65	0	65	65	65
	RM0030	Connettivite mista	20	1	19	50	0	45	13	45	25	74	46	13	46	25	74	51	15	48	25	80
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	17	2	15	82	6	47	13	50	25	68	51	12	54	28	69	58	11	58	38	77
	RM0121	Sindrome SAPHO	1	0	1	100	0	38	0	38	38	38	38	0	38	38	38	43	0	43	43	43
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	69	28	41	13	4	15	20	4	0	68	18	21	7	0	68	24	19	16	0	70
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	8	2	6	13	13	0	1	0	0	2	3	5	2	0	17	6	6	3	0	17
	RN0100	Peters anomalia di	3	2	1	33	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0	2
	RN0110	Aniridia	8	2	6	0	38	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	2	4	0	0	11
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	17	7	10	0	41	0	0	0	0	0	1	1	0	0	5	1	2	0	0	5
	RN0130	Morning glory anomalia di	6	2	4	0	17	0	0	0	0	0	3	4	1	0	12	3	5	1	0	15
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	13	11	2	15	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	13
	RN0170	Atresia del digiuno	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	11
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	2	1	2	0	3
	RN0200	Hirschsprung malattia di	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	7	6	3	19
	RN0220	Caroli malattia di	10	7	3	70	0	46	14	50	20	66	48	12	50	27	66	56	14	51	30	79
	RN0250	Rene con midollare a spugna	58	18	40	62	7	26	11	25	4	63	36	12	34	12	66	46	13	45	18	70
	RN0680	Turner sindrome di	17	0	17	35	0	14	12	14	0	38	19	14	15	0	51	35	13	38	9	55
	RN0750	Sclerosi tuberosa	13	5	8	8	8	6	12	0	0	47	6	12	0	0	47	14	11	9	3	47
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	7	3	4	14	0	2	3	0	0	9	12	23	1	0	68	17	21	11	1	68
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	8	3	5	0	0	30	6	30	23	41	38	15	32	23	67	44	13	44	27	67
	RN0860	Displasia setto-ottica	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RN0950	Kartagener sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	35	0	35	35	35
	RN1010	Noonan sindrome di	8	2	6	13	0	3	9	0	0	26	15	18	2	0	41	21	20	19	0	45
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RN1270	Williams sindrome di	2	2	0	0	0	2	2	2	0	4	28	24	28	4	52	35	19	35	16	53

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
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	31	0	31	31	31
	RN1320	Marfan sindrome di	10	6	4	0	10	19	19	9	3	53	21	18	13	3	53	22	18	13	4	54
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	4	4	0	0	0	6	6	6	0	13	7	4	7	2	13	8	4	8	3	14
	RN1360	Alport sindrome di	7	2	5	57	0	38	17	40	2	54	40	15	41	8	55	42	13	43	13	55
	RNG030	Hallerman-Streiff sindrome di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	23	4	23	19	26	23	4	23	19	27	
	RNG040	Craniosinostosi primaria	10	4	6	0	20	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1
	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)	25	10	15	0	8	2	2	1	0	8	7	7	4	0	27	8	6	6	0	27
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	9	4	5	22	0	9	11	5	0	33	14	13	10	0	38	17	16	10	1	46
	RNG101	Coloboma congenito corioretinico	7	2	5	0	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	7	10	0	17	
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	28	12	16	4	32	27	18	29	0	58	33	17	37	0	59	37	18	44	2	65
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	32	0	32	32	32
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	12	3	9	42	8	27	17	33	0	46	29	17	33	2	51	37	15	38	15	59
Totale Schede di Diagnosi			2658																			

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 Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RA0030	Lyme malattia di	138	64	9
RB0010	Wilms tumore di	3	0	0
RB0020	Retinoblastoma	23	0	0
RB0050	Poliposi familiare	3	0	0
RB0060	Linfoangiomiomatosi	2	2	0
RBG010	Neurofibromatosi	17	2	2
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	11	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	1	0	0
RC0020	Kallmann sindrome di	11	7	0
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	0	0	0
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	8	6	6
RC0110	Crioglobulinemia mista	43	43	0
RC0150	Wilson malattia di	5	4	0
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	14	73	5
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	8	15	0
RC0210	Behçet malattia di	94	140	5
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	16	3	0
RC0280	Refetoff sindrome di	0	0	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	9	9	3
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	16	6	4
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	14	7	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	374	540	56
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)	23	21	1
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	5	3	1
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	3	3	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	3	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	6	2	0
RCG150	Istiocitosi croniche	89	1	0
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	3	3	0
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	60	35	1
RD0010	Sindrome emolitico uremica	8	8	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	0	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
	midollari aplastiche transitorie)			
RD0081	Mastocitosi sistemica	10	10	8
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	5	0	0
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	85	73	3
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	0	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	21	9	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0	0
RF0040	Rett sindrome di	2	0	0
RF0061	Dravet sindrome di	2	2	2
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	53	54	6
RF0110	Sclerosi laterale primaria	5	5	1
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	0	0	0
RF0140	West sindrome di	4	4	3
RF0150	Narcolessia	56	119	8
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	133	173	11
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	0	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0	0
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	21	0	0
RF0201	Coats malattia di	5	0	0
RF0250	Emeralopia congenita	1	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	0	0	0
RF0280	Cheratocono	60	0	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	3	0	0
RF0310	CADASIL	2	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	18	49	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	12	9	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	2	0	0
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	27	1	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	3	2	0
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0	0
RG0010	Endocardite reumatica	0	0	0
RG0020	Poliangioite microscopica	34	46	1
RG0030	Poliarterite nodosa	0	0	0
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	34	12	6
RG0060	Goodpasture sindrome di	3	4	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	17	14	2

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RG0080	Arterite a cellule giganti	55	40	4
RG0090	Takayasu malattia di	1	0	0
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	10	3	1
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	6	6	1
RGG010	Microangiopatie trombotiche	20	6	0
RGG020	Linfedemi primari cronici	5	2	2
RH0011	Sarcoidosi	260	151	25
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	0	0	0
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	48	39	13
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7	0	0
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	0	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	30	21	1
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	0	0	0
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	9	51	6
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	4	4	0
RJG010	Tubulopatie primitive	120	646	56
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	13	12	2
RM0010	Dermatomiosite	4	3	1
RM0020	Polimiosite	13	17	2
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	1	0
RM0030	Connettivite mista	20	13	6
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	17	14	11
RM0121	Sindrome SAPHO	1	1	1
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	69	15	3
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	8	1	1
RN0100	Peters anomalia di	3	1	0
RN0110	Aniridia	8	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	17	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	6	0	0
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	0	0
RN0150	Blue rubber bleb nevus	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	13	2	0
RN0170	Atresia del digiuno	2	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	5	0	0
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	4	0	0
RN0200	Hirschsprung malattia di	3	5	1
RN0210	Atresia biliare	0	0	0
RN0220	Caroli malattia di	10	9	0
RN0250	Rene con midollare a spugna	58	107	10
RN0320	Gastroschisi	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RN0680	Turner sindrome di	17	6	1
RN0750	Sclerosi tuberosa	13	1	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	7	1	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	8	0	0
RN0860	Displasia setto-ottica	1	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	1	4	0
RN1010	Noonan sindrome di	8	1	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	1	0	0
RN1270	Williams sindrome di	2	0	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	1	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	10	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	4	0	0
RN1360	Alport sindrome di	7	10	1
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	0	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	2	1	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)	10	0	0
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	25	0	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	9	4	1
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	7	0	0
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	0	0	0
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0	0
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	0	0	0
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	29	1	1
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
RP0070	Fibrosi epatica congenita	12	5	0
Totale		2.658	2.787	295

