

LE ESENZIONI PER MALATTIA RARA NELLA REGIONE LAZIO

(esenzioni attive al 15.03.2013)

Nel documento viene presentata una analisi delle esenzioni per Malattia Rara basata sui dati dell'archivio fornito da Lazio Innovazione Tecnologica (LAit), ente di supporto della Regione Lazio per i processi di informatizzazione. I dati fanno riferimento alle esenzioni attive e "residenti" in Lazio alla data del 15 marzo 2013. Si ricorda che l'esenzione per malattia, presente nell'elenco del DM 279/2001, viene assegnata dalla Azienda USL di residenza a fronte di una certificazione rilasciata da un centro riconosciuto dalla Regione Lazio.

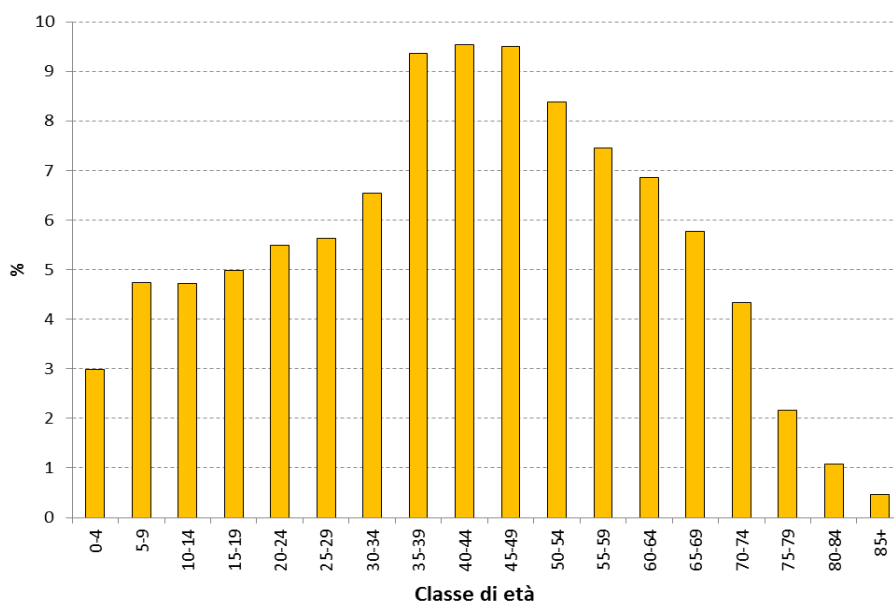
Le esenzioni presenti nell'archivio LAIT possono non corrispondere al numero reale di soggetti con una diagnosi certificata di malattia rara in quanto è possibile che, in presenza di altre malattie esenti, la persona non richieda l'esenzione per la malattia rara. Non è da escludere, inoltre, che l'esenzione per malattia rara sia attribuita a quelle certificazioni rilasciate per conferma od esclusione della diagnosi senza utilizzare il codice appropriato R99 o che sia attribuita a soggetti asintomatici portatori di una mutazione genetica..

Le esenzioni per MR sono identificate dalla lettera R e dal codice alfanumerico di cinque caratteri; i codici esenzione individuati dal DM 279/01 sono 331 riferiti a 284 patologie e 47 gruppi con 164 malattie afferenti (incluso sprue celiachia e sindrome di down).

Risultati

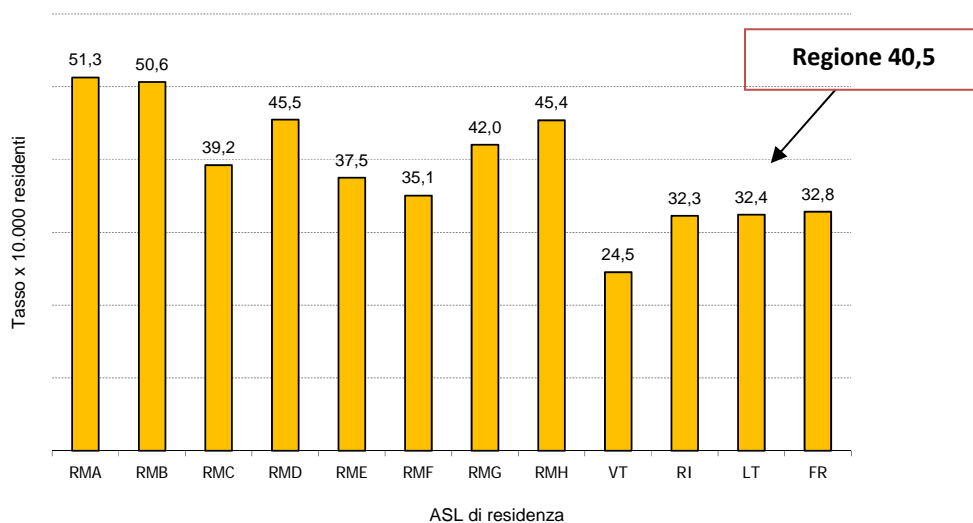
Al 15 marzo 2013 nel Lazio risultavano attive 23.191 esenzioni (+ 13,7% rispetto a quelle presenti a marzo 2012), ad esclusione della Celiachia e Sindrome Down. L'età mediana era di 42 anni (Dev. Std. 20) con un range compreso fra 0-97 anni. Il 54,4% era compreso nella classe di età 18-54 anni, il 12,4% era compreso nella fascia di età inferiore o uguale a 14 anni ed il 13,8% in quella superiore ai 64 anni (figura 1)

Figura 1 – Esenzioni per classe di età.



Nella figura 2 è riportato il rapporto fra numero di esenzioni e popolazione residente per 10.000 per ASL di residenza. Il valore regionale era pari a 40,5 , con un range compreso fra 24,5 della ASL di Viterbo e 51,3 della ASL Roma A. Complessivamente, le 8 ASL della provincia di Roma mostrano i valori più alti rispetto alle altre ASL provinciali. .

Figura 2 – Esenzioni per 10.000 abitanti per ASL di residenza.



Le 23.391 esenzioni corrispondevano a 272 codici R (incluso la sensibilità chimica multipla autorizzata nel Lazio ma non presente nel DM 279/01) riferiti a 225 malattie e 47 gruppi, mentre non si osservano esenzioni per 58 codici (allegato 2). Va segnalato che sono presenti 53 esenzioni riferite a 4 codici di malattia rara (RB0060; RN0230; RN0250; RN0740) per i quali nella regione non esiste un centro riconosciuto.

Nella tabella 1 è mostrata la distribuzione delle esenzioni per gruppo della ICD9-CM e per classe di età (sotto e sopra i 18 anni). Fra i minori ai primi tre posti si collocano le malformazioni congenite (33,3%), le malattie endocrine, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari (21,2%) ed al terzo le malattie del sangue e degli organi ematopoietici (20,5%). Nella classe sopra i 17 anni, invece, al primo posto si collocano le malattie del sangue e degli organi ematopoietici (31,5%), seguite dalle malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (19,1%) e dalle malattie delle ghiandole endocrine, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari (16,9%).

Tabella 1 – Esenzioni per gruppo nosologico della ICD9-CM.

Codice	Capitolo ICD9-CM	≤17 anni		≥ 18 anni		Totale	
		n	%	n	%	n	%
RA	Malattie infettive e parassitarie	0	0,0	7	0,0	7	0,0
RB	Tumori	305	8,6	571	2,9	876	3,8
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari	755	21,2	3316	16,9	4.071	17,6
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	728	20,5	6190	31,5	6.918	29,8
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	388	10,9	3750	19,1	4.138	17,8
RG	Malattie del sistema circolatorio	120	3,4	680	3,5	800	3,4
RI	Malattie dell'apparato digerente	23	0,6	315	1,6	338	1,5
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	2	0,1	360	1,8	362	1,6
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	11	0,3	515	2,6	526	2,3
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo	37	1,0	1999	10,2	2.036	8,8
RN	Malformazioni congenite	1185	33,3	1851	9,4	3.036	13,1
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	1	0,0	3	0,0	3	0,0
RQ	Sintomi, segni e stati morbososi mal definiti	0	0,0	79	0,4	79	0,3
Totale		3.555	100,0	19.636	100,0	23.191	100,0

In tabella 2 sono riportati i primi venti codici di esenzione (malattia singola o gruppo) per genere e età (mediana e range interquartile-25[^] e 75[^] centile). Nell'insieme, questi primi venti codici esenzione rappresentano il 66% del totale delle esenzioni. I primi tre codici in ordine di frequenza sono i difetti ereditari della coagulazione (20,7%), le anemie ereditarie (7,1%) e le connettiviti indifferenziate (5,5%). L'età mediana per singolo codice di esenzione varia da un minimo di 21 anni, per il gruppo dei disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi, ad un massimo di 64 anni per il gruppo delle alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine e della SLA. Per quanto riguarda il rapporto tra i sessi, alcune malattie/gruppi, come atteso, presentano una maggiore prevalenza di maschi ed altre di femmine. Il dato riferito ai difetti ereditari della coagulazione, con una maggiore prevalenza di

femmine, può essere giustificato dalla maggiore frequenza di approfondimenti diagnostici per disordini ereditari trombofilici nella popolazione femminile in età fertile.

Tabella 2 – Esenzioni, primi 20 codici per età mediana.

codice	Denominazione	Maschi		Femmine		rapporto M/F	Età		Totale	
		n	% *	n	% *		mediana	Range Interquartile	n	% **
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	1.792	37,3	3016	62,7	0,6	42	33-54	4808	20,7
RDG010	Anemie ereditarie	817	49,7	828	50,3	1,0	36	20-51	1645	7,1
RMG010	Connettiviti indifferenziate	110	8,6	1170	91,4	0,1	48	39-59	1280	5,5
RF0280	Cheratocono	763	64,2	426	35,8	1,8	37	29-48	1189	5,1
RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	705	70,3	298	29,7	2,4	53	42-64	1003	4,3
RBG010	Neurofibromatosi	328	46,3	381	53,7	0,9	24	13-44	709	3,1
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	229	45,4	275	54,6	0,8	48	34-61	504	2,2
RM0030	Connettivite mista	58	12,4	411	87,6	0,1	53	43-65	469	2,0
RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine	232	49,5	237	50,5	1,0	64	45-74	469	2,0
RCG160	Immunodeficienze primarie	203	53,8	174	46,2	1,2	38	18-53	377	1,6
RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	190	51,1	182	48,9	1,0	21	8-41	372	1,6
RFG080	Distrofie muscolari	230	65,7	120	34,3	1,9	35	18-53	350	1,5
RJ0030	Cistite interstiziale	3	0,9	318	99,1	0,0	53	42-64	321	1,4
RFG090	Distrofie miotoniche	147	48,0	159	52,0	0,9	44	37-54	306	1,3
RFG060	Neuropatie ereditarie	119	42,0	164	58,0	0,7	46	29-56	283	1,2
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	154	56,6	118	43,4	1,3	64	55-69	272	1,2
RC0210	Malattia di Behçet	138	52,1	127	47,9	1,1	42	32-53	265	1,1
RL0030	Pemfigo	81	32,3	170	67,7	0,5	57	46-66	251	1,1
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	137	59,1	95	40,9	1,4	57	45-65	232	1,0
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	57	27,0	154	73,0	0,4	26	15-37	211	0,9

* percentuale di riga; ** percentuale calcolata sul totale delle esenzioni

In tabella 3 per i 13 gruppi nosologici ICD9-CM è illustrato il codice esenzione prevalente. Ad eccezione dei 3 gruppi nosologici con numerosità inferiore a 100, i codici che pesano per più del 50% all'interno del proprio gruppo sono la cistite interstiziale (88,1%) per il gruppo delle malattie dell'apparato genito urinario (RJ), la neurofibromatosi (81,1%) per il gruppo dei tumori (RB) e le connettiviti indifferenziate (62,9%) per il gruppo delle malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (RM). Tutte e 41 le esenzioni contenute nel gruppo Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti si riferiscono alla Sensibilità Chimica Multipla, malattia non presente nel DM 279/01 ma riconosciuta dalla Regione Lazio con DGR n. 175 del 2010.

Tabella 3 – Esenzione prevalente all'interno dei 13 gruppi ICD9-CM.

Codice e gruppo ICD9-CM	Codice prevalente	Denominazione	Peso all'interno del gruppo		Numero totale
			N	%	
RA - Malattie infettive e parassitarie	RA0030	Malattia di Lyme	3	42,9	7
RB - Tumori	RBG010	Neurofibromatosi	710	81,1	876
RC - Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	1003	24,6	4.071
RD - Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	4.810	69,5	6.918
RF - Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	RF0280	Cheratocono	1190	28,8	4.138
RG - Malattie del sistema circolatorio	RGG010	Microangiopatie trombotiche	176	22,0	800
RI - Malattie dell'apparato digerente	RI0010	Acalasia	166	49,1	338
RJ - Malattie dell'apparato genito-urinario	RJ0030	Cistite interstiziale	321	88,7	362
RL - Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	RL0030	Pemfigo	251	47,7	526
RM - Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	RMG010	Connettiviti indifferenziate	1.280	62,9	2.036
RN - Malformazioni congenite	RN0680	Sindrome di Turner	208	6,9	3.036
RP - Alcune condizioni morbose di origine perinatale	RP0070	Fibrosi epatica congenita	3	75,0	4
RQ - Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	RQ099R	Sensibilità chimica multipla	79	100,0	79
Totale			10.200	44,0	23.191

Conclusioni

L'archivio delle esenzioni rilasciate dalle ASL del Lazio è una fonte informativa utile per approfondire la conoscenza sulle malattie rare sia in termini di numerosità che di distribuzione per genere, età e residenza. Tali informazioni, integrate con quelle di altri archivi sanitari regionali, possono supportare una attività di programmazione dell'offerta sia a livello dei centri di riferimento che dei servizi territoriali. Per alcuni codici che contraddistinguono singole malattie ad elevata complessità assistenziale (ad esempio SLA), l'archivio risulta affidabile anche per stime epidemiologiche di incidenza e prevalenza.

Allegato 1- Esenzioni attive per codice e denominazione, ordinate per numerosità

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	GRUPPO	4.810
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	GRUPPO	1.645
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	GRUPPO	1.280
RF0280	CHERATOCONO	MALATTIA	1.190
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	GRUPPO	1.003
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	GRUPPO	710
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	GRUPPO	504
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	MALATTIA	470
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ESCLUSO....	GRUPPO	469
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	GRUPPO	377
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	GRUPPO	372
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	GRUPPO	350
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	MALATTIA	321
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	GRUPPO	308
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	GRUPPO	283
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	MALATTIA	272
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	MALATTIA	266
RL0030	PEMFIGO	MALATTIA	251
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	MALATTIA	232
RCG020	ADRENOGENITALI CONGENITE SINDROMI	GRUPPO	211
RN0680	TURNER SINDROME DI	MALATTIA	208
RFG040	SPINOCEREBELLARI MALATTIE	GRUPPO	207
RN1700	SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI	MALATTIA	204
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	185
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	MALATTIA	180

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	MALATTIA	174
RI0010	ACALASIA	MALATTIA	166
RCG110	PORFIRIE	GRUPPO	159
RN1320	MARFAN SINDROME DI	MALATTIA	148
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	147
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	GRUPPO	143
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	MALATTIA	140
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	GRUPPO	135
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	MALATTIA	133
RM0010	DERMATOMIOSITE	MALATTIA	130
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO...	GRUPPO	128
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	GRUPPO	126
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	MALATTIA	123
RM0020	POLIMIOSITE	MALATTIA	121
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	MALATTIA	119
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	MALATTIA	117
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	GRUPPO	108
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	MALATTIA	103
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	GRUPPO	103
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	MALATTIA	102
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	GRUPPO	101
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	GRUPPO	99
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	MALATTIA	98
RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	GRUPPO	97
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	MALATTIA	95
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	MALATTIA	92

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	MALATTIA	90
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	MALATTIA	89
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	GRUPPO	85
RQ099R	SENSIBILITA' CHIMICA MULTIPLA	MALATTIA	79
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	GRUPPO	78
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	MALATTIA	76
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	MALATTIA	73
RG0070	WEGENER GRANULOMATOSI DI	MALATTIA	72
RN1010	NOONAN SINDROME DI	MALATTIA	68
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	GRUPPO	67
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	MALATTIA	66
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	MALATTIA	65
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	GRUPPO	62
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	MALATTIA	56
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	MALATTIA	55
RNG090	DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	55
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	MALATTIA	54
RC0150	WILSON MALATTIA DI	MALATTIA	53
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	MALATTIA	50
RN0430	POLAND SINDROME DI	MALATTIA	47
RN0710	MELAS SINDROME	MALATTIA	46
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	MALATTIA	44
RN1360	ALPORT SINDROME DI	MALATTIA	44
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	MALATTIA	43
RF0150	NARCOLESSIA	MALATTIA	41

Allegato 1
continua

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN0550	DARIER MALATTIA DI	MALATTIA	39
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	MALATTIA	39
RD0050	GRANULOMATOSA CRONICA MALATTIA DI	MALATTIA	37
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	MALATTIA	36
RFG010	LEUCODISTROFIE	GRUPPO	35
RN0190	ANO IMPERFORATO	MALATTIA	35
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	MALATTIA	35
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	MALATTIA	35
RF0140	WEST SINDROME DI	MALATTIA	34
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	MALATTIA	34
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	MALATTIA	33
RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	MALATTIA	32
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	MALATTIA	31
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	MALATTIA	31
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	GRUPPO	31
RB0010	WILMS TUMORE DI	MALATTIA	30
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	MALATTIA	30
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	GRUPPO	28
RN0230	FEGATO POLICISTICO MALATTIA DEL	MALATTIA	28
RN0880	EEC SINDROME	MALATTIA	28
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	MALATTIA	27
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	GRUPPO	27
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	MALATTIA	27
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	MALATTIA	27
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	GRUPPO	27
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	MALATTIA	26

Allegato 1
continua

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	MALATTIA	26
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	MALATTIA	26
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	MALATTIA	26
RN1330	X FRAGILE SINDROME DA	MALATTIA	26
RNG080	ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	26
RN0210	ATRESIA BILIARE	MALATTIA	24
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	MALATTIA	24
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	MALATTIA	22
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	MALATTIA	22
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	MALATTIA	21
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	MALATTIA	20
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	MALATTIA	20
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	MALATTIA	19
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	GRUPPO	18
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	MALATTIA	18
RB0020	RETINOBLASTOMA	MALATTIA	17
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	GRUPPO	17
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	MALATTIA	17
RF0040	RETT SINDROME DI	MALATTIA	16
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	MALATTIA	16
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	MALATTIA	16
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	MALATTIA	16
RM0060	POLICONDRITE	MALATTIA	15
RN0220	CAROLI MALATTIA DI	MALATTIA	15
RN1220	STICKLER SINDROME DI	MALATTIA	15
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	MALATTIA	14

Allegato 1

continua

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	MALATTIA	14
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	MALATTIA	13
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	MALATTIA	13
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	MALATTIA	13
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	GRUPPO	13
RN1650	NEVO DISPLASTICO SINDROME DEL	MALATTIA	12
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	GRUPPO	11
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	GRUPPO	11
RN0020	MICROCEFALIA	MALATTIA	11
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	MALATTIA	11
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	MALATTIA	11
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	MALATTIA	10
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	MALATTIA	10
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	MALATTIA	10
RF0270	COGAN SINDROME DI	MALATTIA	10
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	MALATTIA	10
RD0010	EMOLITICO UREMICA SINDROME DI	MALATTIA	9
RI0040	PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE SINDROME DA	MALATTIA	9
RN0110	ANIRIDIA	MALATTIA	9
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	MALATTIA	9
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	MALATTIA	9
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	MALATTIA	9
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	MALATTIA	9
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	MALATTIA	9
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	MALATTIA	9
RN0110	ANIRIDIA	MALATTIA	9

Allegato 1*continua*

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	MALATTIA	9
RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	MALATTIA	9
RC0010	ACTH DEFICIENZA DI	MALATTIA	8
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	MALATTIA	8
RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	MALATTIA	8
RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	MALATTIA	8
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	MALATTIA	7
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	MALATTIA	7
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	MALATTIA	7
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	MALATTIA	7
RN1530	LEOPARD SINDROME DI	MALATTIA	7
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	MALATTIA	6
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE IPO E IPERKALIEMICHE	GRUPPO	6
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	MALATTIA	6
RN0300	REGRESSIONE CAUDALE SINDROME DA	MALATTIA	6
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	MALATTIA	6
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	MALATTIA	6
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	MALATTIA	6
RN1610	POEMS SINDROME	MALATTIA	6
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	MALATTIA	5
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	MALATTIA	5
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	MALATTIA	5
RN0050	LISSENCEFALIA	MALATTIA	5
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	MALATTIA	5
RN1140	BRANCHIO-OTO-RENALE SINDROME	MALATTIA	5
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	MALATTIA	5

Allegato 1
continua

Codice esenzione	Denominazione	Tipo	Numero
RB0040	GARDNER SINDROME DI	MALATTIA	4
RC0160	IPOFOSFATASIA	MALATTIA	4
RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	MALATTIA	4
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	MALATTIA	4
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	MALATTIA	4
RN0720	MERRF SINDROME	MALATTIA	4
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	MALATTIA	4
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	MALATTIA	4
RN1190	UNGHIA-ROTULA SINDROME	MALATTIA	4
RA0030	LYME MALATTIA DI	MALATTIA	3
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	MALATTIA	3
RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	MALATTIA	3
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	MALATTIA	3
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	MALATTIA	3
RM0050	FASCITE DIFFUSA	MALATTIA	3
RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	MALATTIA	3
RN0260	FOCOMELIA	MALATTIA	3
RN0320	GASTROSCHISI	MALATTIA	3
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	MALATTIA	3
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	MALATTIA	3
RN0740	IVEMARK SINDROME DI	MALATTIA	3
RN1020	OPITZ SINDROME DI	MALATTIA	3
RN1050	RIEGER SINDROME	MALATTIA	3
RN1180	TRICO-RINO-FALANGEA SINDROME	MALATTIA	3
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	MALATTIA	3
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	MALATTIA	3

Allegato 1

continua

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RA0010	HANSEN MALATTIA DI	MALATTIA	2
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	MALATTIA	2
RC0100	FARBER MALATTIA DI	MALATTIA	2
RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	MALATTIA	2
RF0210	EALLES MALATTIA DI	MALATTIA	2
RFG030	GANGLIOSIDOSI	GRUPPO	2
RI0070	INCLUSIONE DEI MICROVILLI MALATTIA DA	MALATTIA	2
RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	MALATTIA	2
RN0270	SPRENGEL DEFORMITA' DI	MALATTIA	2
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE	MALATTIA	2
RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI	MALATTIA	2
RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA	MALATTIA	2
RN0500	CUTIS LAXA	MALATTIA	2
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	MALATTIA	2
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	MALATTIA	2
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	MALATTIA	2
RN0980	MECKEL SINDROME DI	MALATTIA	2
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	MALATTIA	2
RN1490	ISAACS SINDROME DI	MALATTIA	2
RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	MALATTIA	2
RN1660	NEVO EPIDERMAL SINDROME DEL	MALATTIA	2
RN1730	WAGR SINDROME DI	MALATTIA	2
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	GRUPPO	2
RC0050	LEPRECAUNISMO	MALATTIA	1
RC0060	WERNER SINDROME DI	MALATTIA	1
RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	MALATTIA	1

Allegato 1
continua

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RC0090	DERCUM MALATTIA DI	MALATTIA	1
RC0130	ATransferrinemia congenita	MALATTIA	1
RCG090	MUCOLIPIDOSI	GRUPPO	1
RF0010	ALPERS MALATTIA DI	MALATTIA	1
RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE	MALATTIA	1
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS	MALATTIA	1
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	MALATTIA	1
RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0450	CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE SINDROME	MALATTIA	1
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	MALATTIA	1
RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA	MALATTIA	1
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0840	BORJESON SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0900	FRYNS SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1070	ROBINOW SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1150	CARDIO-FACIO-CUTANEA SINDROME	MALATTIA	1
RN1170	PROTEO SINDROME	MALATTIA	1
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ TIPO 1 SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI	MALATTIA	1

Allegato 1

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1370	ALSTROM SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI	MALATTIA	1
RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE	MALATTIA	1
RN1460	FRASER SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1500	KID SINDROME	MALATTIA	1
RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1580	NORRIE MALATTIA DI	MALATTIA	1
RN1600	PEARSON SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1670	PTERIGIO MULTIPLO SINDROME	MALATTIA	1
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	MALATTIA	1
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	MALATTIA	1
Totale			23.191

Allegato 2 - Codici malattie rare senza esenzioni attive.

Codice	Denominazione	Tipo
RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI	MALATTIA
RC0140	WALDMANN MALATTIA DI	MALATTIA
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	MALATTIA
RF0220	BEHR SINDROME DI	MALATTIA
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	MALATTIA
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA	MALATTIA
RF0260	OGUCHI SINDROME DI	MALATTIA
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	MALATTIA
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	MALATTIA
RN0100	PETER ANOMALIA DI	MALATTIA
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	MALATTIA
RN0280	ACRODISOSTOSI	MALATTIA
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI	MALATTIA
RN0380	FILIPPI SINDROME DI	MALATTIA
RN0390	GREIG SINDROME DI CEFALOPOLISINDATTILIA	MALATTIA
RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI	MALATTIA
RN0460	FEMORO-FACCIALE SINDROME DI	MALATTIA
RN0470	OTO-PALATO-DIGITALE SINDROME	MALATTIA
RN0480	TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA SINDROME	MALATTIA
RN0490	WEAVER SINDROME DI	MALATTIA
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	MALATTIA
RN0730	SHORT SINDROME	MALATTIA
RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	MALATTIA
RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI	MALATTIA
RN0830	BLOOM SINDROME DI	MALATTIA

Allegato 2

continua

Codice	Denominazione	Tipo
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	MALATTIA
RN0970	MARSHALL SINDROME DI	MALATTIA
RN1000	NAGER SINDROME DI	MALATTIA
RN1060	ROBERTS SINDROME DI	MALATTIA
RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI	MALATTIA
RN1100	SECKEL SINDROME DI	MALATTIA
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	MALATTIA
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	MALATTIA
RN1130	BRANCHIO-OCULO-FACCIALE SINDROME	MALATTIA
RN1160	OCULO-CEREBRO-CUTANEA SINDROME	MALATTIA
RN1230	SUMMIT SINDROME DI	MALATTIA
RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI	MALATTIA
RN1280	WINCHESTER SINDROME DI	MALATTIA
RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI	MALATTIA
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	MALATTIA
RN1390	CARPENTER SINDROME DI	MALATTIA
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI	MALATTIA
RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI	MALATTIA
RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI	MALATTIA
RN1570	NEUROACANTOCITOSI	MALATTIA
RN1630	ACROCALLOSA SINDROME	MALATTIA
RN1640	CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA SINDROME	MALATTIA
RN1680	TRICO-DENTO-OSSEA SINDROME	MALATTIA
RN1690	TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO SINDROME	MALATTIA
RN1710	TAY SINDROME DI	MALATTIA
RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI	MALATTIA

Allegato 2*continua*

Codice	Denominazione	Tipo
RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	MALATTIA
RP0020	FETALE DA ACIDO VALPROICO SINDROME	MALATTIA
RP0030	FETALE DA IDANTOINA SINDROME	MALATTIA
RP0040	ALCOLICA FETALE SINDROME	MALATTIA
RP0050	APNEA INFANTILE	MALATTIA
RP0060	KERNITTERO	MALATTIA
RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI	MALATTIA