



LAZIOSANITÀ
AGENZIA DI SANITÀ PUBBLICA



REGIONE
LAZIO

Le Malattie Rare nella Regione Lazio

**Rapporto Attività
Aprile 2008 - Giugno 2010**

Ottobre 2010

Le Malattie Rare nella Regione Lazio

Rapporto Attività *Aprile 2008 - Giugno 2010*

Ottobre 2010

Testo a cura di:

Esmeralda Castronuovo, Domenico Di Lallo e Gabriella Guasticchi (LazioSanità- Agenzia di Sanità Pubblica, Roma)

Sviluppo e gestione del Sistema Informatico

Claudio Grego, Marco Pignocco (LazioSanità- Agenzia di Sanità Pubblica , Roma)

Segreteria organizzativa

Serena Chicca (LazioSanità Agenzia di Sanità Pubblica , Roma)

Supporto al mantenimento dell'archivio farmaci

Letizia Orzella, Saverio Velocchia (LazioSanità- Agenzia di Sanità Pubblica , Roma)

Pagine web

Sarah Pennisi (LazioSanità Agenzia di Sanità Pubblica , Roma)

Comitato Tecnico Scientifico

Andrea Bartuli, Esmeralda Castronuovo, Angelo Corrado, Domenico Di Lallo, Sabrina Ferri, Paola Grammatico, Sandra Giustini, Giuseppe Zampino

Referenti Istituto e Centri/Presidi:**Azienda Universitaria Policlinico Umberto I**

Referente Istituto: Stefano Calvieri, Alessandra Sturani

Referente C/P:

Marcello Arca, Danilo Badiali, Maurizio Carlesimo, Milvia Casato, Mauro Celli, Giuseppe Cimino, Emanuela De Marco, Giovanni Fabbrini, Fiorina Giona, Sandra Giustini, Roberto Grenga, Ludovico Iannetti, Maurizio Inghilleri, Vincenzo Leuzzi, Beatrice Loreti, Maria Gabriella Mazzucconi, Giuseppe Meco, Roberta Priori, Ida Puccarelli, Isabella Quinti, Maria Paola Smacchia, Alberto Spalice, Giulia Varrasso

Azienda Universitaria Policlinico Tor Vergata

Referente Istituto: Sabrina Ferri

Referente C/P:

Mario Bengala, Antonio Costanzo, Luigi Fontana, Maria Domenica Guarino, Salvatore Fiore Iorio, Massimiliano Postorino

Azienda Universitaria Policlinico A. Gemelli

Referente Istituto: Leonardo Scorcelletti

Referente C/P:

Leonardo Di Gennaro, Claudio Feliciani, Claudia Rendeli, Enzo Ricci, Elena Rossi Antonio Ruggiero, Gianpiero Tamburrini, Giuseppe Zampino

A.O. S. Camillo Forlanini

Referente Istituto: Paola Grammatico

Referente C/P:

Salvatore Antonelli, Marco Castori, Porrini Sandro Costanzi, Beatrice Rondinelli

A.O. San Filippo Neri

Referente Istituto: Acierno Giuseppe

Referente C/P:

Roberto Lucchetti, Marialaura Santarelli, Roberto Silvestri

A.O. San Giovanni Calibita Fatebenefratelli

Referente Istituto: Marco Di Girolamo

Referente C/P:

Marco Di Girolamo

IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Referente Istituto: Andrea Bartuli

Referente C/P:

Carlo Baronci, Enrico Bertini, Annalisa Ciasulli, Dianela Claps, Elisabetta Cortis, Raffaele Cozza, Federica Deodato, Antonella Diamanti, Maria Cristina Digilio, Francesco Emma, Romana Marini, Gaetano Pagnotta, Antonino Romano

IRCCS Inmi Lazzaro Spallanzani

Referente Istituto: Emanuele Nicastrì

Referente C/P:

Emanuele Nicastrì

IRCCS - Istituto Dermopatico Dell'immacolata

Referente Istituto: Enrico Lorenzi

Referente C/P:

Angelo Corrado

IDI - Istituto Dermopatico San Carlo Nancy

Referente Istituto: Mauro Cervigni

Referente C/P:

Albert Mako

IRCCS Santa Lucia

Referente Istituto: Angelo Rossini

Referente C/P:

Angelo Rossini

IRCCS - IFO Regina Elena/San Gallicano

Referente Istituto: Vittoria Stigliano

Referente C/P:

Gianfranco Bilocati

IME-Istituto Mediterraneo Di Ematologia

Referente Istituto: Maria Domenica Simone

Referente C/P:

Maria Domenica Simone

Ospedale S. Eugenioasl Rm C

Referente Istituto: Daniela Ghirelli

Referente C/P:

Maria Teresa Desiato, Francesco Sorrentino, Marina Passeri

Ospedale Oftalmico - Asl Rme

Referente Istituto: Alessandra Balestrazzi

Referente C/P:

Alessandra Balestrazzi

Ospedale S. Camillo De Lellis - Asl Rieti

Referente Istituto: Basilio Battisti

Referente C/P:

Sandro Boschetto, Paolo Scapato

Ospedale S. Anna Ronciglione - Asl Viterbo

Referente Istituto: Orlando Armignacco

Referente C/P:

Marco Montanaro

INDICE

	Pag.
1. Introduzione.....	1
2. Organizzazione della Rete nel Lazio.....	2
3. Metodologia della raccolta dati sulle malattie rare.....	3
4. Risultati aggiornati al 30 giugno 2010.....	5
5. Osservazioni conclusive.....	15
Riferimenti normativi.....	16
Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara	18

1. Introduzione

Le malattie rare (MR) sono patologie potenzialmente letali o a rischio elevato di disabilità cronica, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità. Nelle Raccomandazioni del Consiglio dell'Unione Europea dell' 8 giugno 2009 [1], si definisce malattia rara quella condizione che presenta una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Secondo le stime, esistono attualmente tra 5.000 e 8.000 malattie rare, che colpiscono tra il 6 % e l'8 % della popolazione nel corso della vita. Le singole malattie rare, pertanto, malgrado siano caratterizzate da una bassa prevalenza, colpiscono nell'UE un numero totale di persone che si colloca tra 27 e 36 milioni. Nella maggior parte dei casi, si tratta di persone particolarmente isolate e vulnerabili che soffrono di patologie poco frequenti, che colpiscono una persona su 100.000 o meno [1]. Per numerose malattie rare mancano, tra l'altro, dati epidemiologici in quanto solo per poche di esse è attivo un sistema di rilevazione attiva dei casi a livello nazionale o internazionale.

In Italia, le malattie rare sono state indicate tra le priorità di sanità pubblica a partire dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 [2]. Successivamente, con il Decreto Ministeriale n.279 del 18 maggio 2001, "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie", è stata istituita la Rete Nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare" ed introdotta l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, per un primo gruppo di malattie rare [3]. Il D.M. 279/01, inoltre, ha dato mandato alle Regioni d'individuare i Presidi per la diagnosi e cura delle malattie rare e, al fine di effettuare la sorveglianza e attuare un'adeguata programmazione sanitaria per le malattie rare, ha attivato presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) il Registro Nazionale Malattie Rare.

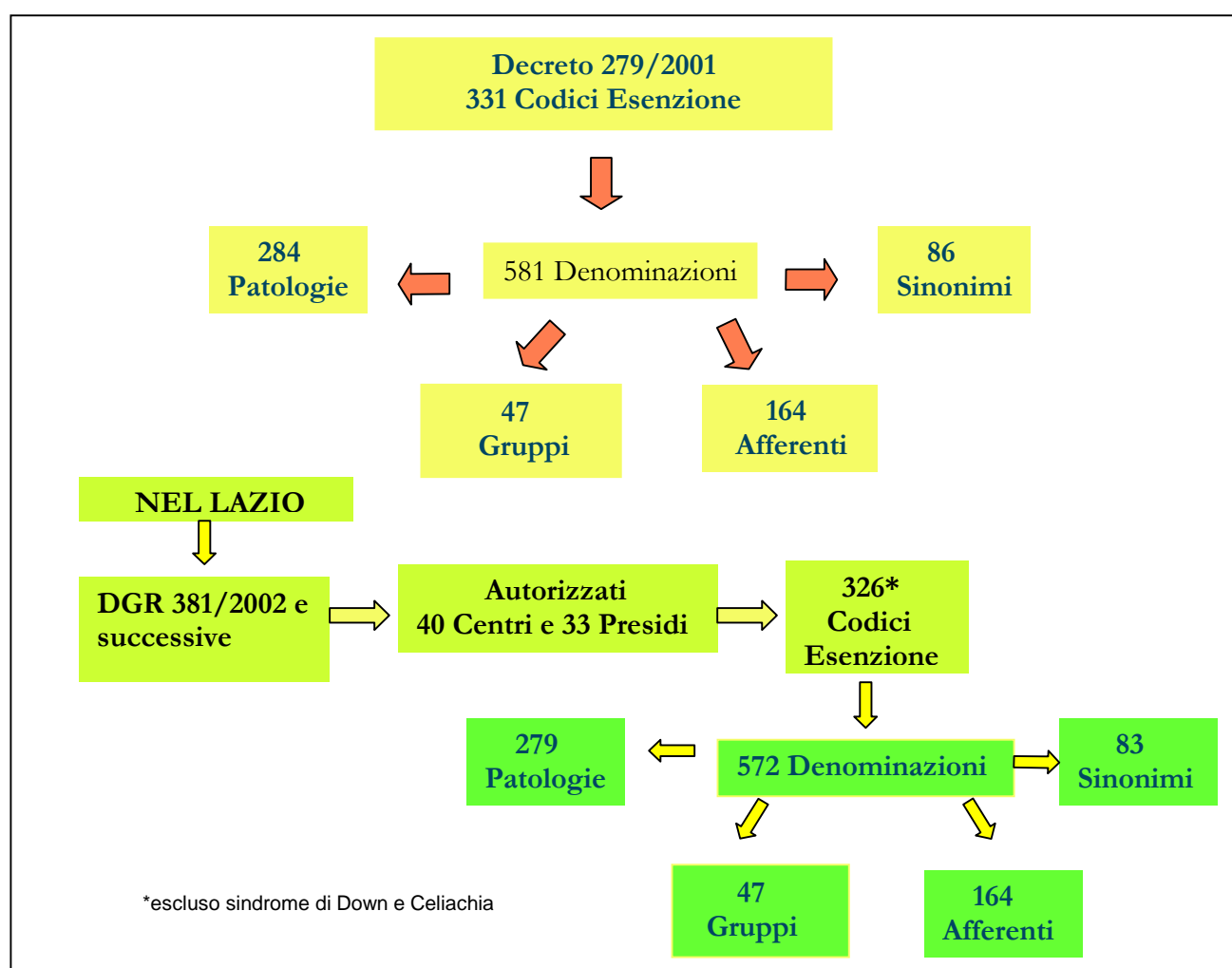
Le indicazioni contenute nel D.M. 279/01 sono state recepite dalla Regione Lazio che con alcuni provvedimenti deliberativi della Giunta regionale [4-13] ha avviato il processo di accreditamento della rete di Centri e Presidi (C/P). L'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 ha sancito l'attivazione dei registri regionali entro il 31 marzo 2008. La creazione di un sistema di raccolta dati nel Lazio è stato affidato a Laziosanità - Agenzia di Sanità Pubblica del Lazio (ASP).

In questo rapporto vengono presentati i risultati dell'attività di raccolta dati riferiti al periodo aprile 2008 - giugno 2010.

2. Organizzazione della Rete nel Lazio

Le malattie rare sono individuate dal D.M. 279/2001 con 581 denominazioni che comprendono 284 patologie, 47 gruppi, 164 afferenti e 86 sinonimi per un totale di 331 codici esenzione. La Regione Lazio nel recepire il D.M. 279/2001 ha riconosciuto 17 Istituti come sede di 40 Centri e 33 Presidi (N= 73) per la diagnosi, cura e trattamento di 490 malattie e gruppi di malattie rare corrispondenti a 579 denominazioni e 326 codici esenzione¹ (Flow-chart 1). Non sono stati identificati C/P per quattro MR inserite nell'elenco del D.M. 279/01: Linfangioleiomatosi (RB0060), Fegato policistico malattia del (RN0230), Rene con midollare a spugna (RN0250), Asplenia con anomalie cardiovascolari (RN0740).

Flow-chart 1. Assetto organizzativo della Rete nel Lazio successivo al D.M. 279/2001



Tra le 490 MR è compresa la Sensibilità Chimica Multipla (MSC), malattia non indicata nel D.M 279/01 ma riconosciuta dalla Regione Lazio con la DGR 175 del 2010 con cui è individuato il Centro di Riferimento Regionale e attribuito alla MCS il codice esenzione RQ099 (Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti).

¹ Escluso spruie celiachia (RI0060) e sindrome di down (RN0660)

Nella tabella 1 è riportato l'elenco degli Istituti con il numero di C/P riconosciuti con DGR e relativo numero di malattie rare e di codici esenzione.

Trentasei C/P (49%) sono collocati nei tre Istituti universitari, 8 (11%) in tre Aziende Ospedaliere, 18 (25%) in 5 IRCCS e 11 (15%) in ospedali di azienda USL. Dei 73 C/P, 69 sono collocati nella città di Roma.

Tabella 1. Istituti del Lazio per numero di C/P riconosciuti con DGR, malattie rare seguite e numero di codici esenzione.

Istituto	n Centri	n Presidi	n Malattie e gruppi di malattie rare	n codici esenzione
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	8	12	282	133
AZIENDA UNIVERSITARIA TOR VERGATA	3	3	40	22
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	9	1	310	191
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	2	2	85	56
A.O. SAN FILIPPO NERI	1	2	119	72
A.O. SAN GIOVANNI CALIBITA FATEBENEFRAPELLI	-	1	1	1
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	9	4	212	109
IRCCS INMI LAZZARO SPALLANZANI	1	-	3	3
IRCCS - ISTITUTO DERMOPATICO DELL'IMMACOLATA	-	1	14	8
IDI -ISTITUTO DERMOPATICO SAN CARLO NANCY	1	-	1	1
IRCCS SANTA LUCIA		1	10	15
IRCCS - IFO REGINA ELENA/SAN GALLICANO	2	-	22	8
IME-ISTITUTO MEDITERRANEO DI EMATOLOGIA	-	1	2	1
OSPEDALE S. EUGENIOASL RM C	3	1	24	16
OSPEDALE OFTALMICO - ASL RME	-	1	14	3
OSPEDALE S. CAMILLO DE LELLIS - ASL RIETI	1	2	14	14
OSPEDALE S. ANNA RONCIGLIONE - ASL VITERBO	-	1	1	1
TOTALE	40	33		

3. Metodologia della raccolta dati sulle malattie rare

Il sistema di raccolta dati del Lazio è stato attivato dal 1^a aprile 2008 con l'avvio dell'inserimento dati da parte dei C/P nel programma informatizzato "web-based" sviluppato dal Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS, programma utilizzato fino al dicembre del 2009. Dal gennaio 2010, al fine di poter disporre di maggiori informazioni per la programmazione regionale (ad esempio impatto in termini di spesa sanitaria, appropriatezza delle prestazioni, impatto della malattia in termini di mortalità, morbosità), Laziosanità-ASP ha realizzato uno specifico programma per la raccolta dati sulle Malattie Rare nel Lazio (MRL).

Nei due mesi precedenti il 1^a aprile 2008, a ciascuna Direzione Sanitaria di Istituto sede di C/P riconosciuto è stato affidato il compito di individuare un responsabile per ciascun C/P. Tutti i 73 C/P riconosciuti dalle Delibere Regionali, hanno individuato, attraverso un modulo di registrazione trasmesso a Laziosanità-ASP, il proprio referente per le attività inerenti la raccolta dati. Dopo aver ricevuto la scheda di adesione, Laziosanità-

ASP, in collaborazione con il CNMR, ha inviato a tutti i referenti accreditati le chiavi di accesso per l'inserimento dati nel programma informatizzato "web-based" sviluppato dal CNMR. Nel mese di settembre 2008 è stato costituito il Comitato Tecnico Scientifico (CTS) con il compito di supportare Laziosanità-ASP in tutta l'attività tecnico scientifica. Ad aprile 2008, al fine di modulare nel tempo la registrazione degli utenti prevalenti, ai C/P è stata data indicazione di inserire prioritariamente, entro maggio 2008, le informazioni dei soggetti già in carico che avessero avuto nei primi cinque mesi del 2008 un contatto con il centro per una conferma diagnostica o per un controllo di follow-up (diagnostico, clinico o terapeutico). Per i soggetti già in carico ma senza un contatto da gennaio a maggio 2008, è stata data indicazione ai C/P di effettuare la registrazione al momento di un nuovo accesso (ad esempio un utente in carico che avesse ricevuto l'ultimo controllo a novembre 2007 e che fosse stato richiamato a luglio 2008, doveva essere registrato al momento del nuovo contatto). Per i nuovi utenti è stato invece richiesto di inserire i dati contestualmente al primo accesso. Sono oggetto della raccolta dati i soggetti presi in carico con diagnosi di MR confermata, pertanto sono esclusi coloro che sono in fase di accertamento diagnostico o che accedano al C/P solo per la richiesta del certificato di esenzione.

Completata la fase di sviluppo e test del nuovo programma MRL, è stato realizzato il trasferimento dei dati dal programma del CNMR dell'ISS dei dati inseriti nel periodo 1^aprile 2008 - 31 dicembre 2009. Nei mesi di Febbraio/Marzo è stata svolta la formazione dei referenti e sono state contestualmente consegnate le nuove password di accesso per il nuovo programma MRL.

Caratteristiche del nuovo programma per le Malattie Rare Lazio

Per ciascun utente in carico al C/P, il programma raccoglie le informazioni anagrafiche, sulla data di presa in carico presso il C/P, sulla residenza, e diagnosi. Accanto a queste informazioni, viene prevista la raccolta facoltativa di dati sul Piano Assistenziale Individuale (PAI), e sulla data e tipo di Bilanci di Salute (BdS). Infine, in caso di conclusione della presa in carico, vengono richiesti data e motivo. Nella sezione diagnosi, oltre alla data di esordio dei sintomi e della diagnosi, viene richiesta la tipologia della diagnosi (clinica, enzimatica, genetica), specificando se da screening neonatale o prenatale.

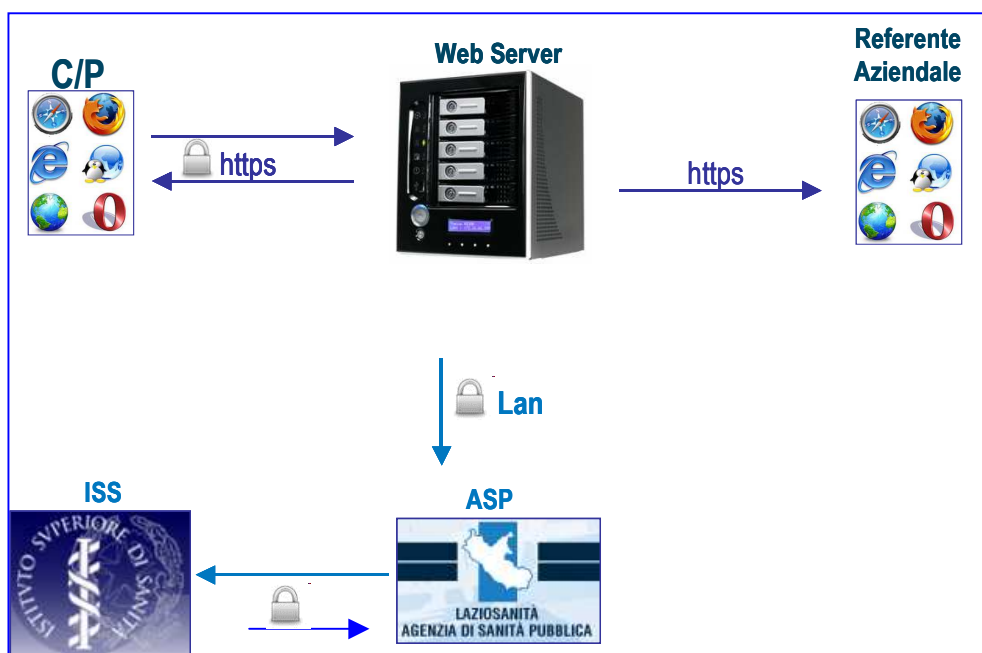
Nella sezione denominata PAI è possibile inserire informazioni sulla prescrizione dei farmaci, interventi riabilitativi neuromotori e/o cognitivi, intervento chirurgico e prescrizione di ausili e protesi. Il BdS invece va compilato per ogni visita di follow-up programmata, specificandone l'ambito (ambulatoriale o DH).

Nel caso di chiusura scheda per "trasferimento del paziente in altro C/P", il C/P in cui è trasferito il paziente, se del Lazio e aderente al registro, può accedere ai dati inseriti dal C/P di provenienza. Per ogni diagnosi inserita nel programma MRL, il C/P può stampare il certificato di esenzione della MR per cui è autorizzato da DGR. IL programma permette di registrare i dati di utenti in carico con diagnosi di malattia rara confermata, sia presente che non presente nel D.M.279/01. Possono inserire dati anche centri senza autorizzazione regionale

senza però poter stampare il certificato utile a ricevere dalla ASL di residenza l'esenzione ticket (sono attualmente cinque le strutture non riconosciute da DGR che partecipano al sistema di raccolta).

I dati sono trasferiti dal C/P a Laziosanità-ASP in forma anonima utilizzando il protocollo Hypertext Transfer Protocol over Secure Socket Layer (HTTPS) che garantisce trasferimenti riservati di dati nel web. Il CNMR due volte l'anno (30 Gennaio per i dati aggiornati al 31 Dicembre – 31 Luglio per i dati aggiornati al 30 Giugno) preleva i dati, sempre in forma anonima, dall'archivio di Laziosanità-ASP, mediante utente e password (flow-chart 2).

Flow chart 2. Flusso informativo

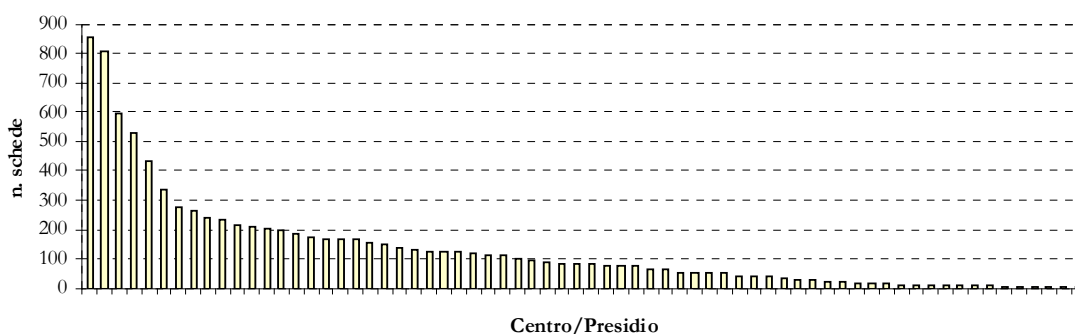


4. Risultati aggiornati al 30 giugno 2010

Attività Centri/Presidi

Dal 1^a aprile 2008 al 30 giugno 2010, hanno inserito dati nel programma 66 C/P sui 73 riconosciuti e 4 strutture non riconosciute da DGR. Al 30 giugno 2010 risultavano 9.031 schede inserite di cui: 7.904 trasferite dal programma del CNMR dell'ISS (dati inseriti dai referenti dei C/P nel periodo 1^a aprile 2008 - 31 dicembre 2009) e 1.127 nuovi inserimenti nel nuovo programma regionale. Il range di schede inserite dai C/P va da un minimo di 1 ad un massimo di 856; sette C/P avevano inserito meno di 10 schede (figura 1).

Figura 1. Numero schede inserite per C/P. Lazio, dati riferiti a 9.031 schede registrate al 30 giugno 2010



Il maggior numero di casi proviene dalle Aziende Ospedaliere Universitarie Umberto I e Gemelli dall' IRCCS Bambino Gesù e dall' Azienda Ospedaliera S. Camillo Forlanini (84,5%) (tabella 2).

Tabella 2. Numero schede inserite per Istituto. Lazio, dati riferiti a 9.031 schede registrate 30. 06. 2010

ISTITUTO	n. schede inserite
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	3.017
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	202
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	1.306
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	1.004
A.O. SAN FILIPPO NERI	147
A.O. SAN GIOVANNI CALIBITA FATEBENEFRATELLI	80
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	2.301
IRCCS INMI LAZZARO SPALLANZANI	7
IDI-ISTITUTO DERMOPATICO DELL'IMMACOLATA	434
IDI-ISTITUTO DERMOPATICO SAN CARLO NANCY	20
IRCCS SANTA LUCIA	13
IRCCS - IFO REGINA ELENA/SAN GALLICANO	102
IME-ISTITUTO MEDITERRANEO DI EMATOLOGIA	2
OSPEDALE S. EUGENIOASL RM C	268
OSPEDALE OFTALMICO - ASL RME	112
OSPEDALE S. CAMILLO DE LELLIS - ASL RIETI	16
OSPEDALE S. ANNA RONCIGLIONE - ASL VITERBO	0
TOTALE	9.031

Caratteristiche soggetti

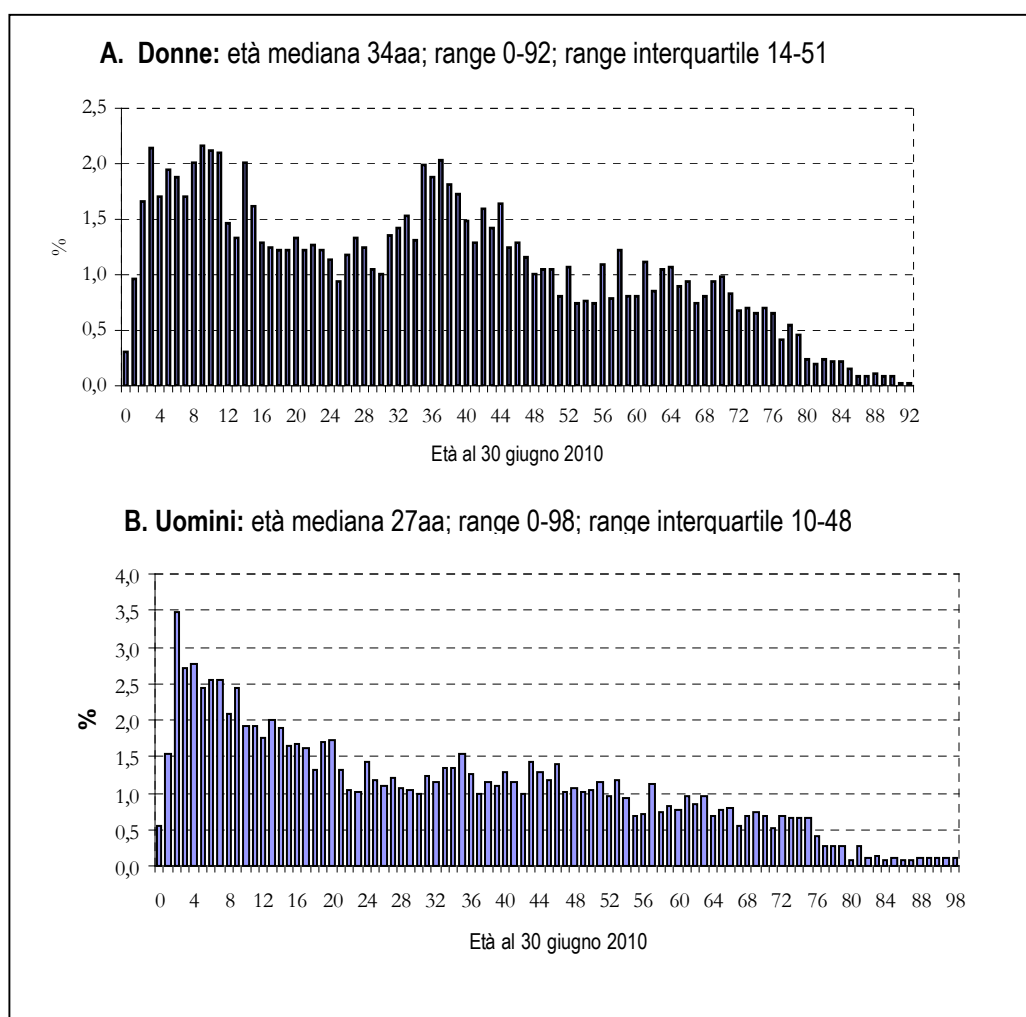
Le 9.031 schede con diagnosi corrispondevano a 8.834 soggetti, di cui 86 deceduti. Nel suo percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale il paziente può, infatti, rivolgersi a C/P della Regione diversi (il programma d'inserimento dati consente di registrare più schede di diagnosi relative ad uno stesso paziente, con stessa malattia rara o più malattie rare diagnosticate in C/P diversi). Dai dati aggiornati al 30.06.2010 risultava, infatti, che 197 soggetti si erano rivolti a due (97,9%) o tre C/P.

I dati di seguito presentati sono stati analizzati escludendo gli 86 soggetti deceduti (N= 8.748 soggetti)

Nelle figura 2 (A e B) è riportata la distribuzione per anno di età (calcolata alla data di aggiornamento dei dati del 30.06.2010), e genere. Complessivamente per entrambi i sessi, l'età media e mediana erano rispettivamente di 32,8 (DS 22,5) e 31 anni con un range interquartile di 12-50 anni ed età compresa fra 0 e 98 anni. Il 33,4% era compreso nella fascia di età inferiore a 18 anni e l'11,3% in quella superiore ai 64 anni.

Le donne avevano un'età mediana superiore a quella degli uomini (34 vs 27) ed un range interquartile di 14-51 anni che invece negli uomini era di 10-48 anni.

Figura 2. Distribuzione percentuale per anno di età e genere. Lazio, 4.575 donne e 4.173 uomini in carico al 30.06.2010

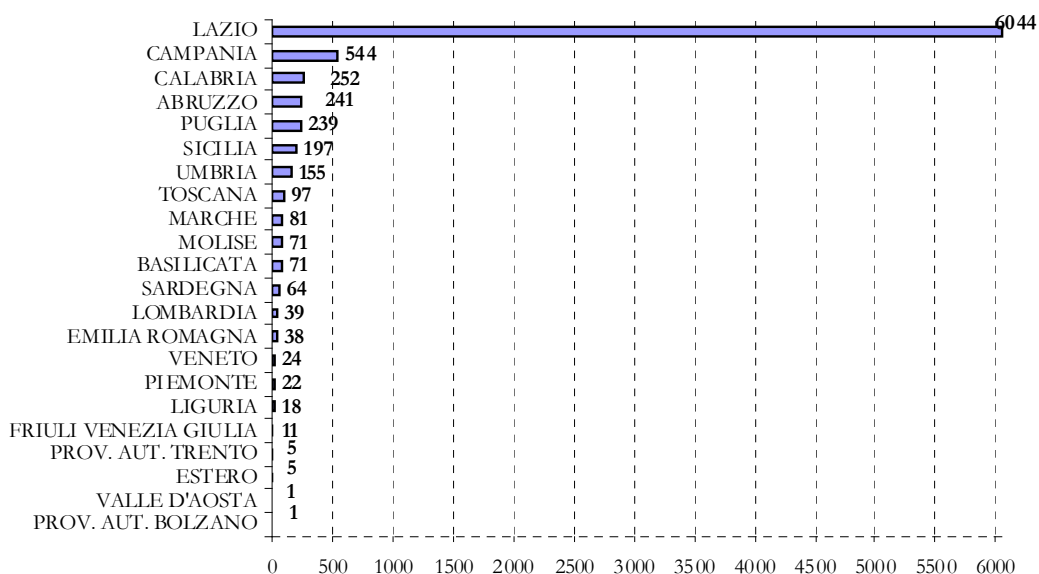


Nell'insieme si osserva un rapporto femmine/maschi (F/M) pari a 1,10 (52,3% femmine e 47,70% maschi); se si analizzano i dati per classe di età si osserva invece un rapporto F/M inferiore all'unità nella classe 0-17 anni (0,8) e superiore al valore medio in quella superiore a 65 anni (1,3).

La popolazione analizzata è costituita sia da soggetti residenti nel Lazio che extra-regionali (manca l'informazione sulla residenza per 528 soggetti, tutti riferiti a un unico centro): il 26,4% (n=2.176) era

rappresentato da non residenti di cui il 67% proveniente da regioni del sud Italia. Nello 0,2% dei casi i soggetti avevano una residenza estera (figura 3).

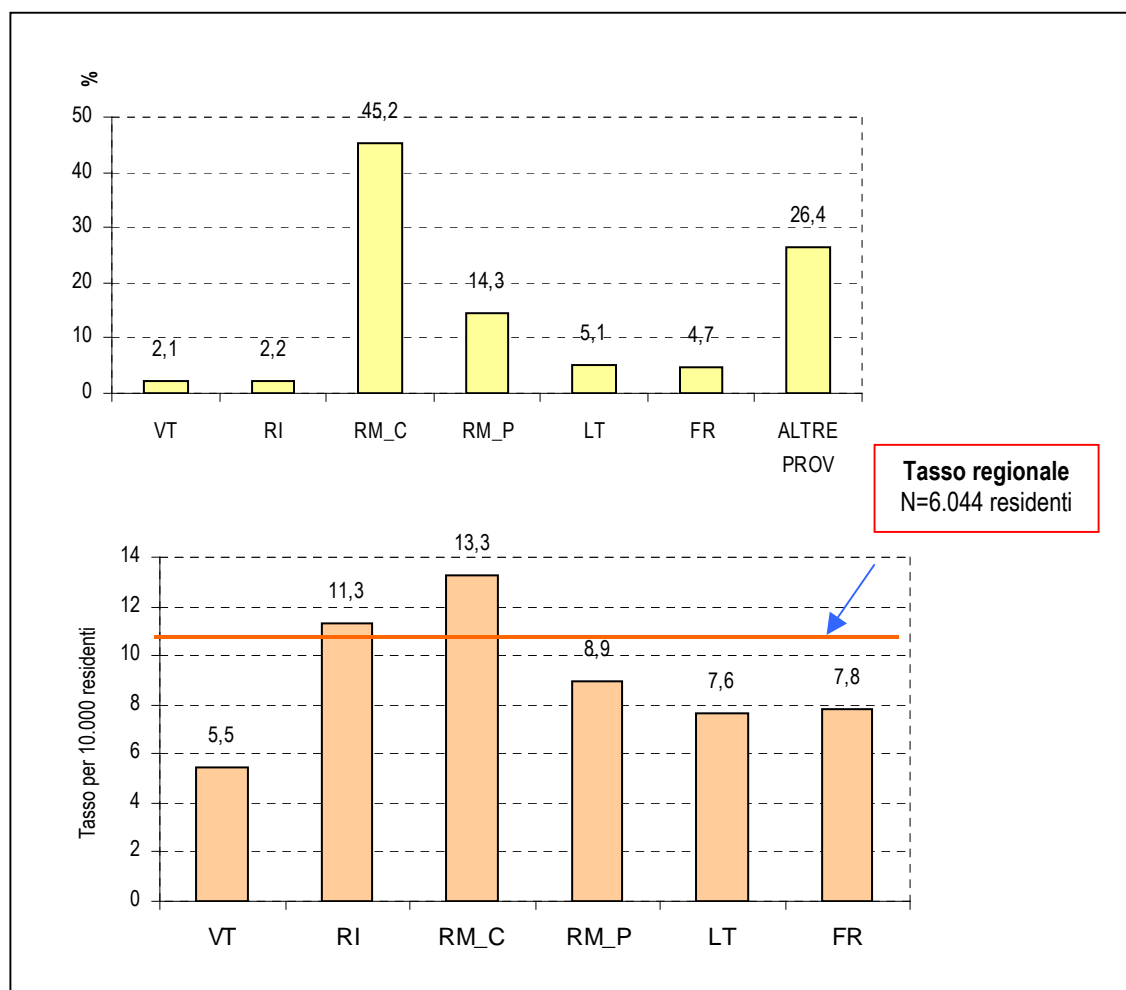
Figura 3. Distribuzione soggetti per Regione di residenza. Lazio, 8.220 soggetti* in carico al 30.06.2010



*manca l'informazione sulla residenza per 528 soggetti

Nella figura 4 sono riportati la distribuzione percentuale degli 8.215 soggetti con informazione sulla residenza, ed i tassi per 10.000 abitanti, calcolati sui 6.044 soggetti residenti nel Lazio, per provincia di residenza. Il 45,2% dei soggetti era residente nel comune di Roma mentre il 26,4% risultava residente fuori del Lazio. Il tasso regionale per 10.000 residenti era pari a 10,7, con il valore più elevato a Roma comune (13,3) e quello più basso a Viterbo (5,5).

Figura 4. Distribuzione percentuale e tasso per 10.000 abitanti per provincia di residenza. Lazio, dati riferiti a 8.215* soggetti in carico al 30.06. 2010



*esclusi 5 soggetti con residenza estera

Malattie rare diagnosticate

Tra gli 8.748 soggetti, 61 (0,6%) risultavano avere due differenti diagnosi di MR, assegnate nel 62,2% (n= 38) dei casi da due diversi C/P e nel 37,8% (n=23) dallo stesso C/P. Complessivamente, sono state effettuate 343 diverse diagnosi di malattia rara, di cui 4 non presenti nel D.M. 279/01, per un totale di 231 codici esenzione e 8.809 diagnosi (vedi allegato).

Nella tabella 3 sono riportate le prime 20 malattie/gruppi di malattie rare per classe di età. Nella classe di età 0-17 anni la prima patologia rara è rappresentata dalla Neurofibromatosi (7,0%) seguita dalla Pubertà precoce (4,8%) e dal gruppo Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (4,1%). Nella classe di età superiore, la prima patologia è rappresentata dal gruppo Disordini ereditari trombofilici (15%), seguita dalla Distonia di torsione idiopatica (4,9%) ed emofilia A (4,6%). Nell'insieme, queste prime venti malattie/gruppi di malattie rare rappresentano nelle due classi di età rispettivamente il 51,3% e 63,1% del totale dei casi.

Tabella 3. Distribuzione delle prime 20 malattie/gruppi di malattia rara, per classe di età. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748* soggetti in carico al 30.06.2010.

<=17anni (N=2.923)				>=18 anni (N=5.825)			
Codice esenzione	Descrizione	N. diagnosi	%	Codice esenzione	Descrizione	N. diagnosi	%
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	206	7,0	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	776	13,3
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	139	4,8	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	287	4,9
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	121	4,1	RDG020	EMOFILIA A	269	4,6
RCG020	ADRENOGENITALI CONGENITE SINDROMI	82	2,8	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	235	4,0
RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	81	2,8	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	208	3,6
RDG020	EMOFILIA A	81	2,8	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	182	3,1
RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	80	2,7	RDG010	TALASSEMIE	179	3,1
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	75	2,6	RL0030	PEMFIGO	179	3,1
RN1010	NOONAN SINDROME DI	73	2,5	RFG080	LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	154	2,6
RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	72	2,5	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	138	2,4
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	59	2,0	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	124	2,1
RCG150	ISTIOCITOSI X	53	1,8	RDG020	DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	123	2,1
RN0680	TURNER SINDROME DI	53	1,8	RF0280	CHERATOCONO	117	2,0
RB0010	WILMS TUMORE DI	53	1,8	RFG090	STEINERT MALATTIA DI	112	1,9
RDG010	FAVISMO	51	1,7	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	108	1,9
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	48	1,6	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	106	1,8
RB0020	RETINOBLASTOMA	47	1,6	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	104	1,8
RFG080	DUCHENNE DISTROFIA DI	45	1,5	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	99	1,7
RNG090	DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA SINDROMI DA	42	1,4	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	93	1,6
RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	41	1,4	RN0680	TURNER SINDROME DI	87	1,5

* in caso di più diagnosi ciascun soggetto è contato più volte

In tabella 4 è illustrata la distribuzione delle diagnosi di MR per classe di età raggruppate per capitolo ICD9-CM. Nella classe di età 0-17 anni, al primo posto si collocano le diagnosi relative al capitolo ICD9-CM delle Malformazioni congenite (36,2%) seguite dalle Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (22,4%). Nella classe di età 18 o più anni, le diagnosi più frequenti appartengono al capitolo ICD9-CM delle Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (29,9%) e delle Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (23,6%).

Su tutti gli utenti, i capitoli ICD9-CM prevalenti sono quelli riferiti alle Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (24,9%), delle Malformazioni congenite (20,9%), delle Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (18,6%).

Tabella 4. Distribuzione diagnosi per codice esenzione e capitolo ICD9-CM per classe di età. Lazio, dati riferiti a 8.805 diagnosi di 8.744* soggetti in carico al 30.06.2010

Codice	Capitolo ICD9-CM	<=17anni (N=2.920)		>=18 anni (N=5824)		Totale Numero Diagnosi	
		n	%	n	%	n	%
RA	Malattie infettive e parassitarie	-	-	7	0,1	7	0,1
RB	Tumori	315	10,7	304	5,2	619	7,0
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	662	22,4	943	16,1	1.605	18,2
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	483	16,4	1.707	29,2	2.190	24,9
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	253	8,6	1382	23,6	1.635	18,6
RG	Malattie del sistema circolatorio	121	4,1	106	1,8	227	2,6
RI	Malattie dell'apparato digerente	4	0,1	58	1,0	62	0,7
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	12	0,4	23	0,4	35	0,4
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	4	0,1	261	4,5	265	3,0
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	26	0,9	290	5,0	316	3,6
RN	Malformazioni congenite	1.068	36,2	774	13,2	1.842	20,9
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	2	0,1		0,0	2	0,0
Totale		2.950	100,0	5.855	100,0	8.805	100,0

*esclusi 4 soggetti con diagnosi non in D.M. 279/01

Tra gli 86 decessi registrati, il 44,2% era rappresentato da soggetti con diagnosi di Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed il 24% da soggetti affetti da Amiloidosi Primarie e Familiari. Il tempo medio di sopravvivenza dalla diagnosi dei 38 soggetti con SLA era di 1,8 anni (età mediana al decesso 66 anni), mentre per i 24 decessi con Amiloidosi Primarie e Familiari era di 2,5 anni (età mediana al decesso 63 anni).

Tipo di diagnosi

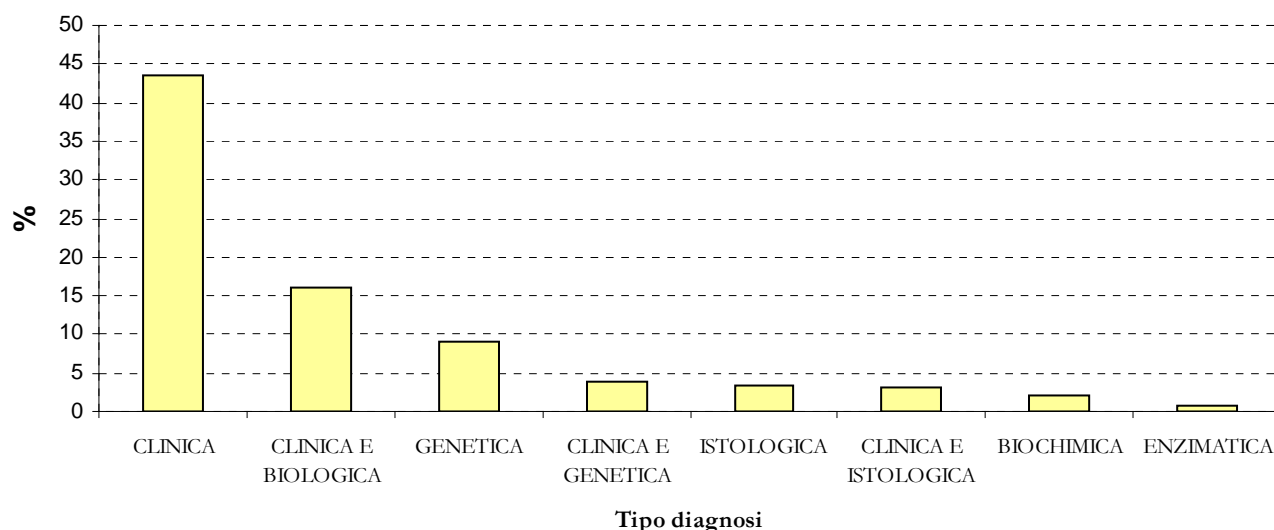
Delle 7.904 schede trasferite dal programma del CNMR dell'ISS, al 30 giugno erano state aggiornate con i nuovi campi della sezione diagnosi 365 schede. Aggiungendo le 1.127 nuove schede inserite, risultavano complessivamente 1.492 schede con informazioni sul "tipo di diagnosi" corrispondenti a 1.461 soggetti e 1.464 diagnosi (tabella 5).

Tabella 5. Numero schede, soggetti e diagnosi con informazione su “Tipo diagnosi”. Lazio, dati riferiti a 1.461 soggetti in carico al 30.06.2010

	N. SCHEDE	N. SOGGETTI	N. DIAGNOSI
AGGIORNATE	365	362	357
NUOVI INSERIMENTI	1.127	1.099	1.107
TOALE	1.492	1.461	1.464

Tra le 1.464 diagnosi, in 5 casi era indicata una diagnosi prenatale ed in 2 casi una diagnosi da screening. Il 43,6% delle diagnosi risultava effettuato con esame clinico, il 16,1% con esame clinico e biologico ed il 9,2% con esame genetico (figura 5). Il 4,6% aveva avuto la diagnosi mediante altre combinazioni di tipo di diagnosi ed il 13,2% mediante “altro tipo di accertamento diagnostico”.

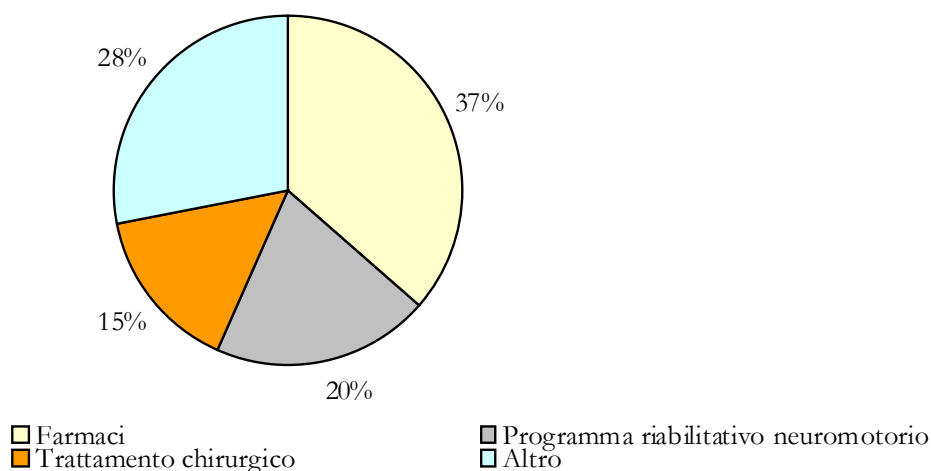
Figura 5 . Distribuzione percentuale del tipo di accertamentodiagnosi effettuato. Lazio, dati riferiti a 1.464 diagnosi di malattia rara di 1.461 soggetti in carico al 30.06.2010



Piano Assistenziale Individuale (PAI) e Bilancio di Salute (BdS)

Il PAI ed il BdS, sono nuove sezioni non obbligatorie. Degli 8.748 soggetti, al 30 giugno 2010 erano stati compilati 180 PAI per un numero totale di 189 prescrizioni di cui: 37% riferite a farmaci (n=69), 20% a programmi riabilitativi neuromotori (n=38), 15% a trattamenti chirurgici (n=29). Il 28% delle prescrizioni erano invece riferite ad altro tipo di trattamento (figura 6).

Figura 6. Descrizione prescrizioni registrate nella sezione PAI. Lazio, dati riferiti a 189 prescrizioni riferite a 180 soggetti in carico al 30.06.2010



Complessivamente, sono stati prescritti 120 farmaci corrispondenti a PAI registrati per 69 soggetti. L'89,1% dei farmaci prescritti erano presenti nel prontuario e in soli due casi si trattava di farmaci orfani.

Il BdS sono compilati per ogni visita di follow-up programmata, inserendo come informazioni la data del follow-up ed il regime assistenziale. Al 30 giugno 2010 erano stati registrati 642 BdS riferiti a 514 soggetti. Per soli 241 BdS era indicato il regime assistenziale (tabella 6).

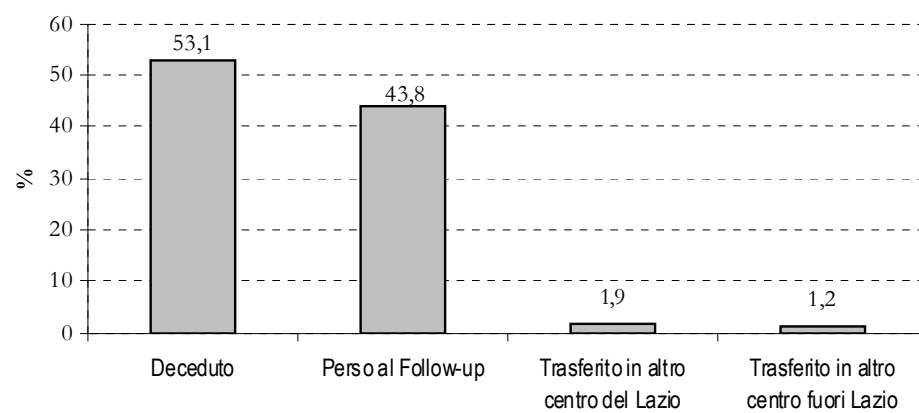
Tabella 6. Tipo di regime assistenziale di 241 BdS compilati. Lazio, dati riferiti a 241 soggetti in carico al 30.06.2010

Regime	BdS	%
Ambulatoriale	112	46,5
Day Hospital	113	46,9
Ricovero Ordinario	16	6,6
Totale	241	100,0

Conclusione della presa in carico

La sezione "chiusura scheda" consente di indicare quando il paziente non è più in carico presso il C/P, specificandone il motivo. I soggetti con schede concluse erano 162 di cui: il 53,1% a causa di decesso, il 43,8% per perdita al follow-up ed il restante 3,1% per trasferimento in altro centro (1,9% centro del Lazio; 1,2% centro fuori Lazio) (figura 7).

Figura 7. Motivo conclusione



5. Osservazioni conclusive

- La creazione di un sistema dedicato alla raccolta dati per le malattie rare rappresenta una importante opportunità per qualificare la rete regionale dei centri/presidi.
- La raccolta di circa 9.000 casi in due anni può essere considerato un buon risultato, testimonianza dell'adesione della gran parte dei centri/presidi attualmente esistenti. Va detto comunque che il numero di casi registrati non rappresenta l'insieme dei soggetti effettivamente seguiti dai centri/presidi. Questa osservazione impedisce, per ora, di utilizzare questi dati per stime di incidenza e prevalenza.
- Il 24,4% dei casi era costituito da soggetti residenti fuori Lazio, a dimostrazione della capacità attrattiva dei centri/presidi del Lazio soprattutto per i pazienti con malattia rara residenti nelle Regioni del sud Italia.
- La distribuzione per età mostra una quota consistente di soggetti nelle due fasce estreme: il 33,4% nella fascia 0-17 anni e l'11,3% in quella sopra i 64 anni. La particolare fragilità di questi due gruppi indica che le competenze assistenziali dei centri/presidi non devono essere esclusivamente limitate alla specificità clinica della malattia ma devono garantire risposte appropriate anche in ambiti diversi attinenti il controllo dello sviluppo in età evolutiva così come il controllo di fattori comorbidi e di condizioni di disabilità nei soggetti anziani. In tal senso, è opportuno promuovere pratiche di "presa in carico" e di "continuità assistenziale" in cui il centro/presidio sia in stretto collegamento con i servizi/professionisti di "prossimità" per la gestione di bisogni di salute non direttamente legati alla malattia rara.
- I 180 Piani Assistenziali Individuali registrati nel nuovo programma MRL non possono ancora rappresentare un quadro attendibile del consumo regionale sia di farmaci orfani che di spesa complessiva necessaria al trattamento delle MR. Tuttavia, la realizzazione del nuovo programma MRL, rappresenta in tal senso uno strumento con elevate potenzialità informative. La sua messa a regime permetterà di ottenere una valutazione dei bisogni di salute ed informazioni sui percorsi diagnostici, terapeutici e riabilitativi.

Riferimenti normativi

1. Raccomandazione del Consiglio dell'Unione Europea dell' 8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare 2009/C 151/02.
2. Ministero della Salute. Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e successivi.<http://www.salute.gov.it/pubblicazioni/ppRisultatiPSN.jsp>. Ultimo accesso 30.08.2010
3. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124".
4. DGR 381 del 28 marzo 2002, n. 381. Decreto Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n. 279. Criteri di individuazione dei Centri di Riferimento Regionale per la malattie rare. Ricognizione.
5. DGR 1324 del 5 dicembre 2003, n. 1324. Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n. 279 e DGR 28 marzo 2002 n. 381.
6. DGR 20 del 7 gennaio 2005. Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, diagnosi e la terapia delle malattie rare. Aggiornamento e sostituzione dell'Allegato n. 1 della deliberazione della Giunta regionale del 5 dicembre 2003, n. 1324.
7. DGR 681 del 20 ottobre 2006. Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n. 20. Inserimento dell'Unità Operativa Complessa. Servizio di Ematologia Pediatrica presso il Dipartimento Assistenziale Integrato dell'Azienda Policlinico Umberto I tra i presidi della rete regionale per le malattie rare per le «Anemie Ereditarie». Codice esenzione RDG010.
8. DGR 872 del 18 dicembre 2006. Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n. 20. Inserimento dell'Unità Operativa di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico «Tor Vergata» quale presidio nella rete regionale per le Malattie rare per la Galattosemia-Malattia di Werdnig Hoffman-Miopatia centronucleare-Distrofia di Becker-Malattia di Steinert-Malattia di Thomsen.
9. DGR 758 del 12 ottobre 2007. Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n. 20. Inserimento dell'Ospedale Oftalmico, Azienda USL Roma E, tra i presidi della rete regionale per le malattie rare nell'ambito delle Malattie del Sistema Nervoso e degli Organi di Senso» per le Degenerazioni della Cornea-Distrofie Ereditarie della Cornea-Cheratocono. Bollettino Ufficiale Regione Lazio n. 32, 20 novembre 2007
10. DGR 134 del 28 febbraio 2008. Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n. 20. Inserimento del Centro di Cardiocirurgia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria "Policlinico "Tor Vergata" tra i presidi della rete regionale per le malattie rare nell'ambito delle "Malformazioni Congenite" per la Sindrome di Marfan- codice esenzione RN1320.
11. DGR 655 del 19 settembre 2008. Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n. 20. Inserimento dell'Ospedale Generale Fatebenefratelli "San Giovanni Calabita" - Isola Tiberina tra i presidi della rete regionale delle malattie rare per le Amiloidosi Primarie e Familiari nell'ambito delle "Malattie delle Ghiandole Endocrine, della Nutrizione, del Metabolismo e disturbi immunitari" – codice esenzione RCG130 – ai sensi del DM 279/01.

12. DGR 656 del 19 settembre 2008, n. 656. Integrazione Allegato A alla deliberazione della Giunta regionale del 7 gennaio 2005, n. 20. Inserimento del Dipartimento di Fisiopatologia Medica DAI Medicina Interna del Policlinico Umberto I tra i presidi della rete regionale delle malattie rare per la sindrome di Klinefelter, sindrome di Kallmann, sindromi adrogenitali congenite, Poliendocrinopatie autoimmuni, Malattia di Steinert, sindrome di Prader-Willi, sindrome di Refeinsten.
13. DGR 175 del 22 marzo 2010. Individuazione del centro regionale di riferimento per la Sensibilità Chimica Multipla (MCS) ai sensi dell' art. 50 della legge regionale 28 dicembre 2007, n. 26.

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,06
RI0010	ACALASIA	PATOLOGIA	54	0,61
RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	AFFERENTE	45	0,51
RNG050	ACONDROPLASIA	AFFERENTE	13	0,15
RC0070	ACRODERMATITE ENTEROPATICA	SINONIMO	2	0,02
RN0280	ACRODISOSTOSI	PATOLOGIA	2	0,02
RCG020	ADRENOGENITALI CONGENITE SINDROMI	GRUPPO	118	1,34
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	PATOLOGIA	50	0,57
RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	AFFERENTE	6	0,07
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	PATOLOGIA	5	0,06
NON IN D.M. 279/01	ALACRIMIA	PATOLOGIA	1	0,01
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RCG040	ALBINISMO	AFFERENTE	1	0,01
RCG040	ALCAPTONURIA	AFFERENTE	6	0,07
RP0040	ALCOLICA FETALE SINDROME	PATOLOGIA	1	0,01
RN1360	ALPORT SINDROME DI	PATOLOGIA	49	0,56
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	GRUPPO	1	0,01
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	GRUPPO	25	0,28
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	GRUPPO	60	0,68
RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	AFFERENTE	57	0,65
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	GRUPPO	20	0,23
RNG080	ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	17	0,19
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	PATOLOGIA	7	0,08
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	PATOLOGIA	52	0,59
RN0110	ANIRIDIA	PATOLOGIA	16	0,18
RN0190	ANO IMPERFORATO	PATOLOGIA	4	0,05
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	GRUPPO	12	0,14
RNG030	APERT SINDROME DI	AFFERENTE	5	0,06
RP0050	APNEA INFANTILE	PATOLOGIA	1	0,01

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	PATOLOGIA	23	0,26
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	PATOLOGIA	14	0,16
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	GRUPPO	9	0,10
RFG040	ATASSIA TELEANGECTASICA	AFFERENTE	13	0,15
RN0210	ATRESIA BILIARE	PATOLOGIA	1	0,01
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	PATOLOGIA	6	0,07
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	PATOLOGIA	2	0,02
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	PATOLOGIA	7	0,08
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	PATOLOGIA	1	0,01
RFG060	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE	SINONIMO	1	0,01
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	PATOLOGIA	3	0,03
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	GRUPPO	42	0,48
RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	PATOLOGIA	4	0,05
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	PATOLOGIA	7	0,08
RCG010	BARTTER SINDROME DI	AFFERENTE	21	0,24
RFG080	BECKER DISTROFIA DI	AFFERENTE	1	0,01
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	PATOLOGIA	7	0,08
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	PATOLOGIA	95	1,08
RF0220	BEHR SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RFG110	BEST DISTROFIA VITELLIFORME DI	AFFERENTE	1	0,01
RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	AFFERENTE	13	0,15
RN0830	BLOOM SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN1140	BRANCHIO-OTO-RENALE SINDROME	PATOLOGIA	4	0,05
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,06
RFG010	CANAVAN MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,02
RN1150	CARDIO-FACIO-CUTANEA SINDROME	PATOLOGIA	11	0,12
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	PATOLOGIA	2	0,02
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	GRUPPO	9	0,10
RFG060	CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI	AFFERENTE	15	0,17

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	PATOLOGIA	9	0,10
RF0280	CHERATOCONO	PATOLOGIA	121	1,37
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	PATOLOGIA	4	0,05
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	PATOLOGIA	20	0,23
RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	PATOLOGIA	43	0,49
RCG040	CISTINOSI	AFFERENTE	24	0,27
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	PATOLOGIA	20	0,23
RF0200	COATS MALATTIA DI	SINONIMO	7	0,08
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RF0270	COGAN SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	PATOLOGIA	13	0,15
RGG010	COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICA UREMICA	AFFERENTE	1	0,01
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	2	0,02
RCG010	CONN SINDROME DI	AFFERENTE	3	0,03
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	PATOLOGIA	32	0,36
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	GRUPPO	188	2,13
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	PATOLOGIA	25	0,28
RFG140	CORNEA GUTTATA	AFFERENTE	3	0,03
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	PATOLOGIA	9	0,10
RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	AFFERENTE	72	0,82
RN0400	CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI	SINONIMO	2	0,02
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	PATOLOGIA	2	0,02
RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	PATOLOGIA	99	1,12
RNG040	CROUZON MALATTIA DI	AFFERENTE	9	0,10
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	PATOLOGIA	1	0,01
RN0500	CUTIS LAXA	PATOLOGIA	1	0,01
RN0550	DARIER MALATTIA DI	PATOLOGIA	22	0,25

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RDG020	DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	AFFERENTE	140	1,59
RCG070	DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI	AFFERENTE	3	0,03
RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	AFFERENTE	6	0,07
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	GRUPPO	2	0,02
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	PATOLOGIA	5	0,06
RM0010	DERMATOMIOSITE	PATOLOGIA	55	0,62
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	PATOLOGIA	15	0,17
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	GRUPPO	20	0,23
NON IN D.M. 279/01	DISCINESIA CILIARE PRIMITIVA	PATOLOGIA	1	0,01
RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	AFFERENTE	796	9,04
RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	AFFERENTE	2	0,02
RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	AFFERENTE	2	0,02
RNG060	DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	AFFERENTE	1	0,01
RNG060	DISPLASIA FIBROSA	AFFERENTE	4	0,05
RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	AFFERENTE	1	0,01
RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE	PATOLOGIA	1	0,01
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA	SINONIMO	2	0,02
RN0410	DISPLASIA SPONDILOCOSTALE	SINONIMO	1	0,01
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	PATOLOGIA	1	0,01
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	PATOLOGIA	289	3,28
RFG140	DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	AFFERENTE	2	0,02
RFG140	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE	SINONIMO	1	0,01
RFG140	DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	AFFERENTE	1	0,01
RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	AFFERENTE	1	0,01
RFG110	DISTROFIA DEI CONI	AFFERENTE	2	0,02
RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	AFFERENTE	1	0,01
RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	AFFERENTE	1	0,01
RFG110	DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA	SINONIMO	1	0,01
RFG110	DISTROFIA VITREO RETINICA	AFFERENTE	1	0,01

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	GRUPPO	109	1,24
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	GRUPPO	37	0,42
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	GRUPPO	2	0,02
RFG140	DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	AFFERENTE	1	0,01
RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	GRUPPO	27	0,31
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	GRUPPO	19	0,22
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	GRUPPO	176	2,00
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO...	GRUPPO	23	0,26
RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	AFFERENTE	21	0,24
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RFG080	DUCHENNE DISTROFIA DI	AFFERENTE	46	0,52
RNG090	DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	50	0,57
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,02
RN0880	ECTRODATTILIA-DISPLASIA ECTODERMICA-PALATOSCHISI	SINONIMO	2	0,02
RN0880	EEC SINDROME	PATOLOGIA	4	0,05
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	PATOLOGIA	74	0,84
RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	AFFERENTE	2	0,02
NON IN D.M. 279/01	EMIDISTONIA DESTRA (HALLERVORDEN SPATZ)	PATOLOGIA	1	0,01
RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	AFFERENTE	125	1,42
RCG100	EMOCROMATOSI FAMILIARE	SINONIMO	1	0,01
RDG020	EMOFILIA A	AFFERENTE	350	3,97
RDG020	EMOFILIA B	AFFERENTE	47	0,53
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	PATOLOGIA	7	0,08
RD0010	EMOLITICO UREMICA SINDROME DI	PATOLOGIA	45	0,51
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	PATOLOGIA	33	0,37
RNG060	ENGELMANN MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,01
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	PATOLOGIA	84	0,95
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	PATOLOGIA	1	0,01
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	PATOLOGIA	1	0,01
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	PATOLOGIA	1	0,01

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RN0600	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO	SINONIMO	4	0,05
RNG070	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO	SINONIMO	3	0,03
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	PATOLOGIA	10	0,11
RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	AFFERENTE	2	0,02
RCG080	FABRY MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,02
RDG010	FANCONI ANEMIA DI	AFFERENTE	8	0,09
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	PATOLOGIA	3	0,03
RDG010	FAVISMO	AFFERENTE	90	1,02
RN0260	FOCOMELIA	PATOLOGIA	2	0,02
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,02
RFG040	FRIEDREICH ATASSIA DI	AFFERENTE	12	0,14
RFG040	FRIEDREICH-LIKE ATASSIA DI	AFFERENTE	4	0,05
RCG060	FRUTTOSEMIA	AFFERENTE	1	0,01
RCG060	GALATTOSEMIA	AFFERENTE	10	0,11
RFG030	GANGLIOSIDOSI	GRUPPO	6	0,07
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	PATOLOGIA	1	0,01
RN0320	GASTROSCHISI	PATOLOGIA	1	0,01
RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	AFFERENTE	41	0,47
RCG160	GEORGE SINDROME DI	AFFERENTE	43	0,49
RCG060	GLICOGENOSI	AFFERENTE	13	0,15
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	PATOLOGIA	14	0,16
RD0050	GRANULOMATOSA CRONICA MALATTIA DI	PATOLOGIA	2	0,02
RN0390	GREIG SINDROME DI CEFALOPOLISINDATTILIA	PATOLOGIA	4	0,05
RA0010	HANSEN MALATTIA DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,02
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	PATOLOGIA	2	0,02
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	GRUPPO	142	1,61
RI0070	INCLUSIONE DEI MICROVILLI MALATTIA DA	PATOLOGIA	1	0,01
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	PATOLOGIA	10	0,11

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	GRUPPO	1	0,01
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	PATOLOGIA	1	0,01
RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO Iia	AFFERENTE	6	0,07
RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO Iib	AFFERENTE	4	0,05
RCG100	IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA SINDROME DI	AFFERENTE	1	0,01
RCG020	IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	AFFERENTE	16	0,18
RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	AFFERENTE	5	0,06
RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	AFFERENTE	2	0,02
RC0160	IPOFOSFATASIA	PATOLOGIA	1	0,01
RC0020	IPOGONADISMO CON ANOSMIA	SINONIMO	2	0,02
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	PATOLOGIA	6	0,07
NON IN D.M. 279/01	IPOPLASIA DERMICA FOCALE	PATOLOGIA	1	0,01
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	GRUPPO	12	0,14
RCG150	ISTIOCITOSI X	AFFERENTE	112	1,27
RNG070	ITTIOSI CONGENITA	AFFERENTE	52	0,59
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	GRUPPO	2	0,02
RNG070	ITTIOSI HYSTRIX CURTH-MACKLIN TYPE	AFFERENTE	2	0,02
RNG070	ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	AFFERENTE	10	0,11
RNG070	ITTIOSI X-LINKED	AFFERENTE	6	0,07
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	PATOLOGIA	33	0,37
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	PATOLOGIA	14	0,16
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	PATOLOGIA	20	0,23
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	PATOLOGIA	26	0,30
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	PATOLOGIA	75	0,85
RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	AFFERENTE	5	0,06
RN0690	KLINFELTER SINDROME DI	PATOLOGIA	86	0,98
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	PATOLOGIA	8	0,09

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RFG080	LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	AFFERENTE	157	1,78
RN1380	LAWRENCE- MOON SINDROME DI	SINONIMO	1	0,01
RFG110	LEBER AMAUROSIS CONGENITA DI	AFFERENTE	1	0,01
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	PATOLOGIA	10	0,11
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,05
RN1530	LEOPARD SINDROME DI	PATOLOGIA	10	0,11
RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,02
RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	AFFERENTE	1	0,01
RFG010	LEUCODISTROFIE	GRUPPO	12	0,14
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	PATOLOGIA	12	0,14
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	PATOLOGIA	1	0,01
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	PATOLOGIA	1	0,01
RN0050	LISSENCEFALIA	PATOLOGIA	15	0,17
RA0030	LYME MALATTIA DI	PATOLOGIA	3	0,03
RN1320	MARFAN SINDROME DI	PATOLOGIA	92	1,04
RFG040	MARIE ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI	AFFERENTE	29	0,33
RNG060	McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	AFFERENTE	12	0,14
RN0710	MELAS SINDROME	PATOLOGIA	3	0,03
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	GRUPPO	1	0,01
RN0020	MICROCEFALIA	PATOLOGIA	13	0,15
RN0710	MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS	SINONIMO	9	0,10
RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	AFFERENTE	1	0,01
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	GRUPPO	8	0,09
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RGG010	MOSCHOWITZ SINDROME DI	SINONIMO	3	0,03
RCG090	MUCOLIPIDOSI	GRUPPO	2	0,02
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	GRUPPO	8	0,09
RF0150	NARCOLESSIA	PATOLOGIA	1	0,01
RB0010	NEFROBLASTOMA	SINONIMO	2	0,02

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RNG070	NETHERTON SINDROME DI	AFFERENTE	2	0,02
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	GRUPPO	441	5,01
RF0300	NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA	SINONIMO	1	0,01
RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	AFFERENTE	2	0,02
RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	AFFERENTE	2	0,02
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	GRUPPO	6	0,07
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	PATOLOGIA	16	0,18
RN1650	NEVO DISPLASTICO SINDROME DEL	PATOLOGIA	14	0,16
RN1660	NEVO EPIDERMAL E SINDROME DEL	PATOLOGIA	2	0,02
RCG080	NIEMANN PICK MALATTIA DI	AFFERENTE	7	0,08
RN1010	NOONAN SINDROME DI	PATOLOGIA	89	1,01
RN1160	OCULO-CEREBRO-CUTANEA SINDROME	PATOLOGIA	2	0,02
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	PATOLOGIA	9	0,10
RCG040	OMOCISTINURIA	AFFERENTE	3	0,03
RN1020	OPITZ SINDROME DI	PATOLOGIA	3	0,03
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	12	0,14
RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	AFFERENTE	188	2,13
RNG060	OSTEOPETROSI	AFFERENTE	12	0,14
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	PATOLOGIA	3	0,03
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE IPO E IPERKALIEMICHE	GRUPPO	1	0,01
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	SINONIMO	2	0,02
RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDIATRIA	AFFERENTE	42	0,48
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,02
RL0030	PEMFIGO	PATOLOGIA	180	2,04
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	PATOLOGIA	4	0,05
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	PATOLOGIA	63	0,72
RN0100	PETER ANOMALIA DI	PATOLOGIA	4	0,05
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	PATOLOGIA	3	0,03
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	GRUPPO	28	0,32

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RNG040	PIERRE ROBIN SINDROME DI	AFFERENTE	5	0,06
RN0430	POLAND SINDROME DI	PATOLOGIA	10	0,11
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	PATOLOGIA	11	0,12
RG0020	POLIARTERITE MICROSCOPICA	SINONIMO	1	0,01
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	PATOLOGIA	15	0,17
RM0060	POLICONDRITE	PATOLOGIA	2	0,02
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	GRUPPO	9	0,10
RM0020	POLIMIOSITE	PATOLOGIA	36	0,41
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	PATOLOGIA	17	0,19
RFG060	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE	SINONIMO	2	0,02
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	PATOLOGIA	69	0,78
RCG110	PORFIRIE	GRUPPO	11	0,12
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	PATOLOGIA	70	0,79
RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	AFFERENTE	11	0,12
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	PATOLOGIA	35	0,40
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	GRUPPO	26	0,30
RI0040	PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE SINDROME DA	PATOLOGIA	5	0,06
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	PATOLOGIA	13	0,15
RN1670	PTERIGIO MULTIPOLO SINDROME	PATOLOGIA	1	0,01
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	PATOLOGIA	146	1,66
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	PATOLOGIA	30	0,34
RFG060	REFSUM MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,01
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,02
RG0100	RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI	SINONIMO	12	0,14
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	PATOLOGIA	2	0,02
RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	AFFERENTE	82	0,93
RB0020	RETINOBLASTOMA	PATOLOGIA	48	0,54
RF0040	RETT SINDROME DI	PATOLOGIA	10	0,11
RN1050	RIEGER SINDROME	PATOLOGIA	2	0,02

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RN0080	RILEY-DAY SINDROME DI	SINONIMO	1	0,01
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	PATOLOGIA	8	0,09
RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	PATOLOGIA	11	0,12
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	PATOLOGIA	208	2,36
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	PATOLOGIA	4	0,05
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	PATOLOGIA	42	0,48
RN1100	SECKEL SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,02
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	PATOLOGIA	1	0,01
RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA	PATOLOGIA	1	0,01
RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	AFFERENTE	136	1,54
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN1700	SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,05
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ TIPO 1 SINDROME DI	PATOLOGIA	7	0,08
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,02
RFG040	SPINOCEREBELLARI MALATTIE	GRUPPO	9	0,10
RN0270	SPRENGEL DEFORMITA' DI	PATOLOGIA	1	0,01
RFG090	STEINERT MALATTIA DI	AFFERENTE	114	1,29
RN1220	STICKLER SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,05
RFG040	STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI	SINONIMO	2	0,02
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	PATOLOGIA	10	0,11
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	PATOLOGIA	7	0,08
RDG010	TALASSEMIE	AFFERENTE	203	2,30
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	PATOLOGIA	7	0,08
RFG090	THOMSEN MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,02
RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RNG040	TREACHER COLLINS SINDROME DI	AFFERENTE	2	0,02
RN1180	TRICO-RINO-FALANGEA SINDROME	PATOLOGIA	4	0,05
RDG030	TROMBOASTENIA	AFFERENTE	1	0,01
RN1690	TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO SINDROME	PATOLOGIA	1	0,01

Allegato: Distribuzione diagnosi per codice esenzione e denominazione malattia rara. Lazio, dati riferiti a 8.809 diagnosi di 8.748 soggetti in carico ai C/P al 30 giugno 2010

Codice esenzione	Nome MR	Tipo	N. Casi	%
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	GRUPPO	2	0,02
RN1730	TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE	SINONIMO	2	0,02
RN0680	TURNER SINDROME DI	PATOLOGIA	140	1,59
RCG040	URINE A SCIROPPO DI ACERO MALATTIA DELLE	AFFERENTE	7	0,08
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	PATOLOGIA	2	0,02
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	PATOLOGIA	18	0,20
RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	AFFERENTE	139	1,58
RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN0490	WEAVER SINDROME DI	PATOLOGIA	6	0,07
RG0070	WEGENER GRANULOMATOSI DI	PATOLOGIA	11	0,12
RF0140	WEST SINDROME DI	PATOLOGIA	38	0,43
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	PATOLOGIA	3	0,03
RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,01
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	PATOLOGIA	24	0,27
RB0010	WILMS TUMORE DI	PATOLOGIA	59	0,67
RC0150	WILSON MALATTIA DI	PATOLOGIA	6	0,07
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,06
RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,02
RN1330	X FRAGILE SINDROME DA	PATOLOGIA	5	0,06
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	PATOLOGIA	4	0,05
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	PATOLOGIA	3	0,03
Totale diagnosi			8.809	100,00