



LAZIOSANITÀ  
AGENZIA DI SANITÀ PUBBLICA



REGIONE  
LAZIO



# Le Malattie Rare nella Regione Lazio

Rapporto Anno 2012

Maggio 2013

# Le Malattie Rare nella Regione Lazio

## Rapporto Anno 2012

Maggio 2013

### **Testo a cura di**

Esmeralda Castronuovo

Domenico Di Lallo

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

Angela Lardieri

*Laziosanità - Agenzia di Sanità Pubblica, Roma*

### **Supporto al mantenimento dell'archivio farmaci**

Letizia Orzella

Saverio Veloccia

*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, Mauro Celli

*Referente C/P:* Marcello Arca, Danilo Badiali, Maurizio Carlesimo, Milvia Casato, Claudia Celletti, Mauro Celli, Cristina Chimenti, Antonio Chistolini Giuseppe Cimino, Emanuela De Marco, Giovanni Di Nardo, Giovanni Fabbrini, Simone Frediani, Fiorina Giona, Sandra Giustini, Roberto Grenga, Ludovico Iannetti, Maurizio Inghilleri, Vincenzo Leuzzi, Beatrice Loreti, Marco Marengo, Maria Gabriella Mazzucconi, Giuseppe Meco, Roberta Priori, Ida Puccarelli, Isabella Quinti, Cristina Santoro Maria Paola Smacchia, Alberto Spalice, Luigi Tarani, Giulia Varrasso, Paolo Versacci

### **Azienda Universitaria Policlinico Tor Vergata**

*Referente Istituto:* Sabrina Ferri

*Referente C/P:* Francesco Brancati, Antonio Costanzo, Marina Diomedì, Susanna Grego, Barbara Kroegler, Maria Domenica Guarino, Massimiliano Postorino, Leila Salehi, Giuseppe Novelli

### **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, Angelo Zoli

### **Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini**

*Referente Istituto:* Paola Grammatico

*Referente C/P:* Salvatore Antonelli, Marco Castori, Porrini Sandro Costanzi, Vincenzo Petitti, Beatrice Rondinelli, Alfredo Sebastiani, Elisabetta Zachara

### **Azienda Ospedaliera San Filippo Neri**

*Referente Istituto:* Giuseppe Acierno

*Referente C/P:* Roberto Lucchetti, Marialaura Santarelli, Roberto Silvestri

### **Ospedale 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, Elsa Bevivino, Guido Castelli Gattinara, Annalisa Ciasulli, Dianela Claps, Raffaele Cozza, Fabrizio De Benedetti, Antonella Diamanti, Maria Cristina Digilio, Francesco Emma, Alessandra Marchesi, Romana Marini, Maria Giovanna Paglietti, Gaetano Pagnotta, Antonino Romanzo

### **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 - Ospedale San Carlo di 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 Biolcati, Vittoria Stigliano

**IME - Istituto Mediterraneo di Ematologia**

*Referente Istituto:* Maria Domenica Simone

*Referente C/P:* Maria Domenica Simone

**Ospedale Sant'Eugenio - ASL Rm C**

*Referente Istituto:* Ambrogio di Paolo

*Referente C/P:* Marcella Apuzzo, Maria Teresa Desiato, Francesco Sorrentino, Marina Passeri

**Ospedale Oftalmico - ASL Rm E**

*Referente Istituto:* Alessandra Balestrazzi

*Referente C/P:* Alessandra Balestrazzi

**Ospedale San Camillo De Lellis - ASL Rieti**

*Referente Istituto:* Basilio Battisti

*Referente C/P:* Sandro Boschetto, Paolo Scapato, Sante Barbante

**Ospedale Belcolle - ASL Viterbo**

*Referente Istituto:* Sandro Feriozzi

*Referente C/P:* Marco Mangeri, Marco Montanaro

**Ospedale S.M. Goretti - ASL Latina**

*Referente Istituto:* Angelo De Blasi

*Referente C/P:* Carlo Ciabatta

**Ospedale Fabrizio Spaziani - ASL Frosinone**

*Referente Istituto:* Roberto Marra

*Referente C/P:* Roberto Marra

## INDICE

Pag.

1. Introduzione .....	1
2. Organizzazione della Rete nel Lazio .....	2
3. Le modalità di raccolta dati .....	3
4. Risultati aggiornati al 31 dicembre 2012 .....	5
5. L'attività dei centri di genetica .....	19
6. I Centri non riconosciuti con Delibera di Giunta Regionale che hanno notificato casi .....	20
7. Osservazioni conclusive .....	22
8. Riferimenti normativi .....	24
<i>Allegato 1</i>	
Schede inserite per Istituto e Centro/Presidio e condizione .....	26
<i>Allegato 2</i>	
Elenco codici di esenzione per frequenza .....	30
<i>Allegato 3</i>	
Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/01 ordinate per frequenza .....	41

## 1. Introduzione

Le malattie rare 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.

Il numero di malattie rare è elevato, le stime attualmente ne contano tra 5.000 e 8.000, che colpiscono tra il 6 % e l'8 % della popolazione europea. Nella maggior parte dei casi, si tratta di persone particolarmente isolate e vulnerabili che soffrono di patologie poco frequenti, ma spesso, indipendentemente dalla eziologia, caratterizzate da bisogni socio-sanitari ed esiti di disabilità simili.

In Italia, le malattie rare sono state indicate tra le priorità di sanità pubblica a partire dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 fino a quello 2011-2013 [2]. 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") [3], 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. Il D.M. 279/2001, inoltre, ha dato mandato alle Regioni d'individuare i centri per la diagnosi e la cura e, al fine di effettuare la sorveglianza e attuare un'adeguata programmazione sanitaria, ha attivato il Registro Nazionale presso il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS).

La Regione Lazio ha recepito le indicazioni contenute nel D.M. 279/2001 con alcuni provvedimenti deliberativi della Giunta Regionale [4-13], avviando il processo di riconoscimento della rete di Centri e Presidi (C/P). L'accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 ha sancito la realizzazione di registri in ciascuna regione: nel Lazio questo compito è stato affidato a Laziosanità - Agenzia di Sanità Pubblica (ASP).

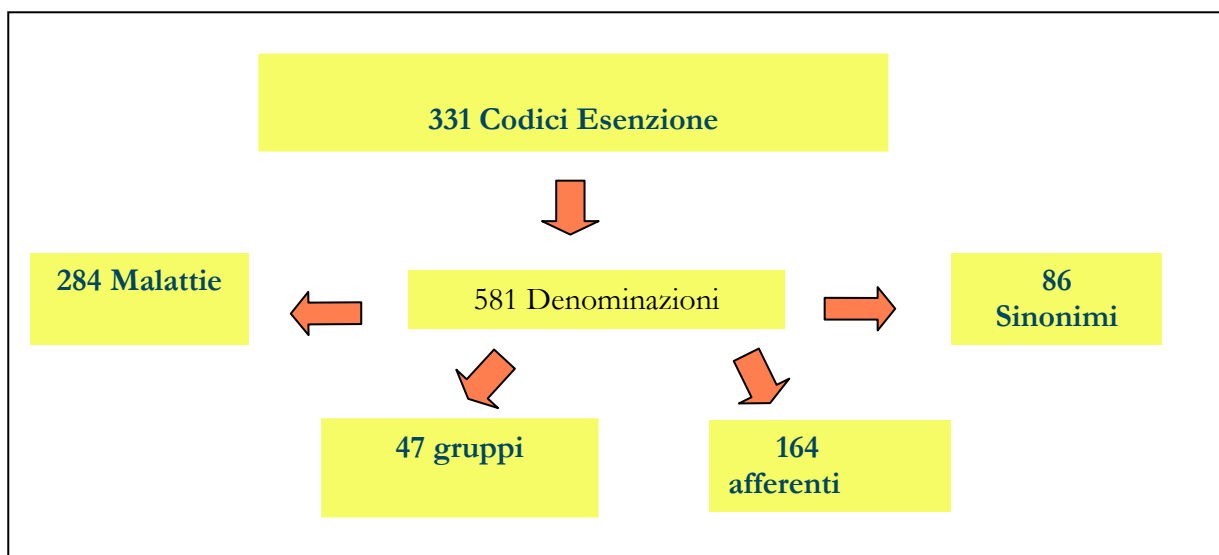
Nel rapporto vengono presentati i dati raccolti nel Sistema Informativo Malattie Rare aggiornati al 31 dicembre 2012. Si fa presente che nelle regole di inserimento di dati nel Sistema viene raccomandata che siano inserite solo schede riferite ad utenti con diagnosi confermata e effettivamente seguiti dal centro. Dovrebbero pertanto non essere inserite schede relative a soggetti seguiti dai centri nella fase della verifica diagnostica o che si sono rivolti al centro esclusivamente per ricevere la certificazione di malattia.

I dati contenuti nel rapporto contengono oltre le malattie rare presenti nell'elenco del D.M. 279/01 e notificate da C/P riconosciuti con Delibera dalla Giunta Regionale anche malattie rare non presenti nell'elenco del D.M. 279/01 nonché quelle inserite da centri regionali non autorizzati da apposita delibera.

## 2. Organizzazione della Rete nel Lazio

Le malattie rare (MR) 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 (Figura).

**Figura** - Le malattie rare del D.M. 279/2001



La Regione Lazio nel recepire il D.M. 279/2001 ha riconosciuto con Delibere di Giunta Regionale (DGR) 19 Istituti con rispettivi 75 centri per la diagnosi, cura e trattamento di 490 malattie e gruppi di malattie rare corrispondenti a 579 denominazioni e 326 codici esenzione (escluso codice RI0060- Sprue Celiaca e RN0660-S. Down). Non sono presenti C/P per quattro MR inserite nell'elenco del D.M. 279/2001: Linfoangiomiomatosi (RB0060), Malattia del Fegato Policistico (RN0230), Rene con Midollare a Spugna (RN0250), Asplenia con Anomalie Cardiovascolari (RN0740). Tra le 490 MR è compresa la Sensibilità Chimica Multipla (MSC), non indicata nel D.M. 279/2001 ma riconosciuta dalla Regione Lazio con la DGR n. 175/2010 con la quale è stato individuato il Centro di Riferimento Regionale e attribuito il codice esenzione RQ099 (Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti).

Nella tabella è riportato l'elenco degli Istituti con il numero di C/P riconosciuti con DGR e relativo numero di malattie/gruppi e di codici esenzione. Il 47% dei C/P sono collocati nei tre Istituti universitari, i rimanenti nei 5 IRCCS, nelle 2 Aziende Ospedaliere e nei presidi ospedalieri di ASL. Dei 75 C/P, 69 sono collocati nella città di Roma.

**Tabella** - Istituti del Lazio riconosciuti con DGR per numero di C/P, malattie rare e numero codici esenzione

ISTITUTO	CENTRI	PRESIDI	MALATTIE E GRUPPI DI MALATTIE RARE	CODICI ESENZIONE
AU Policlinico Umberto I	8	12	256	133
AU Policlinico Tor Vergata	3	3	40	21
AU Policlinico A. Gemelli	9	1	286	191
AO San Camillo Forlanini	2	2	77	56
AO San Filippo Neri	1	2	118	72
AO San Giovanni Calibita Fatebenefratelli	-	1	1	1
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	10	3	194	110
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	15	15
IRCCS - IFO Regina Elena / San Gallicano	2	-	22	8
IME - Istituto Mediterraneo Di Ematologia	-	1	2	1
Ospedale S. Eugenio - Asl 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	2	2
Ospedale S. Maria Goretti - Asl Latina*	-	1	1	1
Ospedale Spaziani - Asl Frosinone*	-	1	1	1
<b>NUMERO COMPLESSIVO</b>	<b>41</b>	<b>34</b>	490	326

\* Spoke per le malattie emorragiche congenite ai sensi del DCA n. 57/2010 [14]

### 3. Le modalità di raccolta dati

Nel Lazio la raccolta dati sulle malattie rare è iniziata il 1<sup>a</sup> aprile 2008 utilizzando il programma informatizzato del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS; nei due mesi precedenti, le Direzioni Sanitarie degli Istituti riconosciuti con DGR, hanno individuato un responsabile dell'inserimento dei dati a livello di C/P. Dopo aver ricevuto la scheda di adesione, l'ASP, in collaborazione con il CNMR, ha inviato a tutti i responsabili le chiavi di accesso per l'utilizzo del programma.



Al fine di facilitare l'inserimento dei dati di tutti gli utenti prevalenti, è stata data indicazione di inserire prioritariamente, entro maggio 2008, le informazioni dei soggetti "in carico" che avessero avuto nei primi cinque mesi del 2008 un contatto con il C/P per un controllo di follow-up (diagnostico, clinico o terapeutico). Per i soggetti "in carico" ma senza un contatto con il centro da gennaio a maggio 2008, è stata data indicazione di inserire i dati nel Sistema solo successivamente, al momento di un nuovo contatto (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 alla data di presa in carico da parte del centro.

Nei primi mesi del 2010 l'ASP ha sviluppato un nuovo programma di raccolta dati, aggiungendo nuove informazioni e garantendo il trasferimento di tutte quelle già inserite dai centri nel programma dell'ISS. Nei mesi di Febbraio/Marzo sono stati formati i responsabili di ciascun C/P e sono state contestualmente consegnate nuove password di accesso al nuovo programma.

Rispetto al programma del CNMR, il nuovo sistema informativo raccoglie dati aggiuntivi sia anagrafici che relativi alla diagnosi, considerati obbligatori per poter salvare la scheda. E' stata inoltre prevista, con opzione ancora facoltativa, una sezione sul Piano Assistenziale Individuale (PAI) e sui Bilanci di Salute (BdS) definiti come visite periodiche di follow-up. Infine, in caso di conclusione della presa in carico, il Sistema richiede di riportare data e motivo.

La sezione "Diagnosi", oltre a contenere la data di esordio dei segni/sintomi e della diagnosi, prevede la modalità con cui si è arrivati alla diagnosi (clinica, enzimatica, genetica, da screening neonatale o prenatale). Nella sezione "PAI" è invece possibile inserire informazioni sulla prescrizione dei farmaci, su interventi riabilitativi, trattamenti chirurgici e la richiesta di ausili e protesi. Riguardo invece ai Bilanci di Salute, il programma richiede di riportare data e setting di erogazione (ambulatoriale, ricovero DH o ordinario).

Nel caso di chiusura della scheda per "trasferimento del paziente in altro C/P del Lazio", il C/P in cui il soggetto è trasferito accede automaticamente ai dati inseriti dal C/P trasferente.

Sono interessati dal Sistema di raccolta dati solo i soggetti con diagnosi di MR confermata e presi in carico dal centro, non vanno quindi aperte schede per soggetti che ricevono da un centro clinico solo la diagnosi o la sua certificazione.

Per ogni diagnosi inserita nel Sistema, il C/P può stampare il certificato di esenzione della malattia rara per cui è autorizzato da DGR.

Il programma permette di registrare i dati di utenti in carico con diagnosi di malattia rara presente o non presente nel D.M.279/2001. Sono abilitati all’inserimento dei dati anche centri non riconosciuti da DGR che seguono soggetti con malattia rara; in questo caso il Sistema non permette la stampa del certificato per l’esonazione. Al 31.12.2012 erano 20 i centri senza DGR che hanno richiesto l’adesione per l’inserimento dati nel programma.

I dati delle singole schede sono trasferiti dal C/P all’ASP in forma anonima utilizzando il protocollo HTTPS (Hypertext Transfer Protocol over Secure Socket Layer).

Due volte l’anno (30 Gennaio per i dati aggiornati al 31 Dicembre e 31 Luglio per i dati aggiornati al 30 Giugno) l’archivio anonimo delle schede registrate viene inviato al Registro Nazionale Malattie Rare dell’Istituto Superiore di Sanità.

#### 4. Risultati aggiornati al 31 dicembre 2012

L’analisi è stata condotta tenendo conto delle seguenti selezioni.

- *Schede inserite dal centro (C/P o centro senza riconoscimento DGR):* l’unità di osservazione sono le schede inserite nel sistema dai singoli centri, quindi, anche se è una evenienza poco frequente, un soggetto può essere conteggiato più volte.
- *Soggetti presenti nel sistema:* persone con una malattia rara conteggiate una sola volta in quanto è possibile avere schede “ripetute” relative alla stessa persona.
- *Diagnosi:* poiché ogni soggetto può ricevere più di una diagnosi o può avere più schede aperte con diagnosi differenti, il loro numero può differire sia da quello delle schede che da quello dei soggetti.

In tutte le analisi sono state escluse le schede relative a malattie rare diagnosticate in epoca fetale con esito di interruzione della gravidanza (n=24).

Le 18.599 schede presenti nell’archivio facevano riferimento a 17.749 soggetti: 17.689 risultavano aperte al 31.12.2012 (riferite a 16.914 soggetti) e 870 chiuse, riferite a 866 soggetti (allegato 1). Tra i 16.914 soggetti con scheda aperta al 31.12.2012, 714 (4,2%) risultavano in carico presso più centri: il 92% presso due e l’8% presso tre centri nello stesso Istituto o in Istituti diversi (tabella 1).

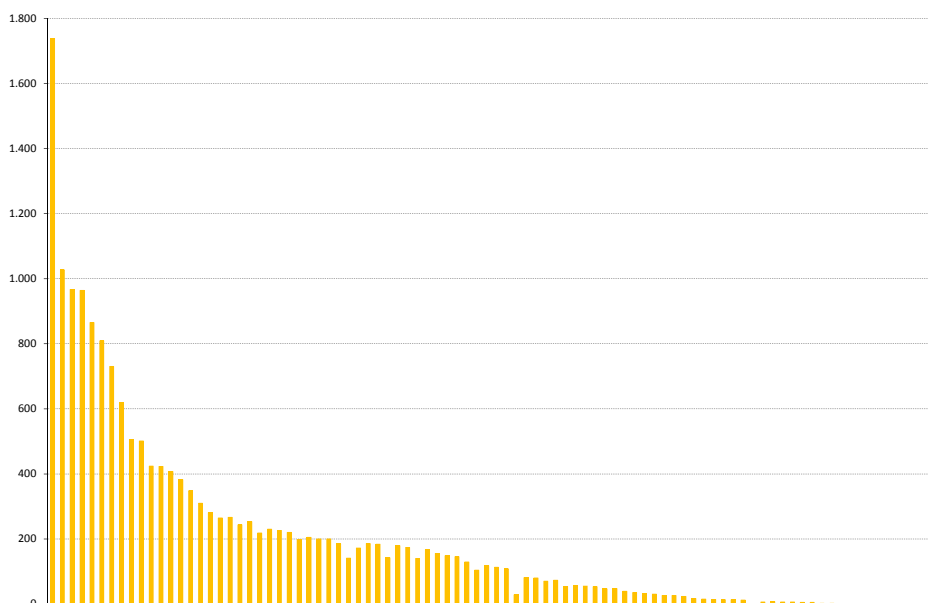
**Tabella 1** - Schede e soggetti presenti. Anno 2012

TOTALE		DI CUI CON SCHEDA APERTA		DI CUI CON SCHEDA CHIUSA	
schede	soggetti	schede	soggetti	schede	soggetti
18.559	17.749	17.689	16.914	870	866

Hanno inserito dati 63 C/P dei 75 riconosciuti con DGR e 17 centri dei 20 senza DGR (n=80). Il range di schede inserite per centro va da un minimo di 1 ad un massimo di 1.738 con un valore medio di 121 (figura 1).

Quattro Istituti (AU Policlinico Umberto I, AU Policlinico Gemelli, IRCCS Bambino Gesù e AO S. Camillo Forlanini) hanno inserito l'85,3% delle schede (tabella 2).

**Figura 1** - Numero schede aperte al 31.12.2012 per Centro



**Tabella 2** - Schede inserite per Istituto

ISTITUTO	NUMERO SCHEDE 2012		
	APERTE	CHIUSE	TOTALE
AU Policlinico Umberto I	6.328	180	6.508
AU Policlinico Tor Vergata	571	37	608
AU Policlinico Gemelli	933	32	965
AO San Camillo Forlanini	1.545	465	2.010
AO San Filippo Neri	153	44	197
Ospedale San Giovanni Calibita Fatebenefratelli	28	64	92
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	6.331	20	6.351
IRCCS INMI Lazzaro Spallanzani	17	1	18
IDI - Istituto Dermatologico dell'Immacolata	619	0	619
IRCCS - IFO Regina Elena / San Gallicano	431	0	431
IME - Istituto Mediterraneo di Ematologia	2	0	2
Ospedale Sant'Eugenio - Asl Rm C	368	26	394
Ospedale Oftalmico - Asl Rm E	348	0	348
Ospedale San Camillo De Lellis - Asl Rieti	2	0	2
Ospedale Belcolle - Asl Viterbo	13	1	14
<b>TOTALE</b>	<b>17.689</b>	<b>870</b>	<b>18.559</b>

In tabella 3 è mostrata la distribuzione dei soggetti “in carico” al 31.12.2012 per Istituto, inclusi quelli notificati da centri senza DGR. Va notato che il totale di questa tabella (n= 17.294) non corrisponde a quello della tabella 1 ( n=16.914) in quanto uno stesso soggetto è stato contato una volta sola, se erano presenti più schede inserite da centri differenti dello stesso Istituto, mentre è stato contato più volte se erano presenti più schede inserite da centri di Istituti differenti.

**Tabella 3** - Soggetti in carico al 31.12.2012 per Istituto

<b>ISTITUTO</b>	<b>SOGGETTI CON SCHEDA APERTA</b>
AU Policlinico Umberto I	6.254
AU Policlinico Tor Vergata	571
AU Policlinico A. Gemelli	928
AO San Camillo Forlanini	1.534
AO San Filippo Neri	153
AO San Giovanni Calibita Fatebenefratelli	28
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	6.026
IRCCS INMI Lazzaro Spallanzani	17
IRCCS - Istituto Dermopatico dell'Immacolata	619
IRCCS - IFO Regina Elena / San Gallicano	431
IME - Istituto Mediterraneo di Ematologia	2
Ospedale S. Eugenio - Asl Rm C	368
Ospedale Oftalmico - Asl Rme	348
Ospedale San Camillo De Lellis - Asl Rieti	2
Ospedale Sant'Anna Ronciglione - Asl Viterbo	13
<b>TOTALE</b>	<b>17.294</b>

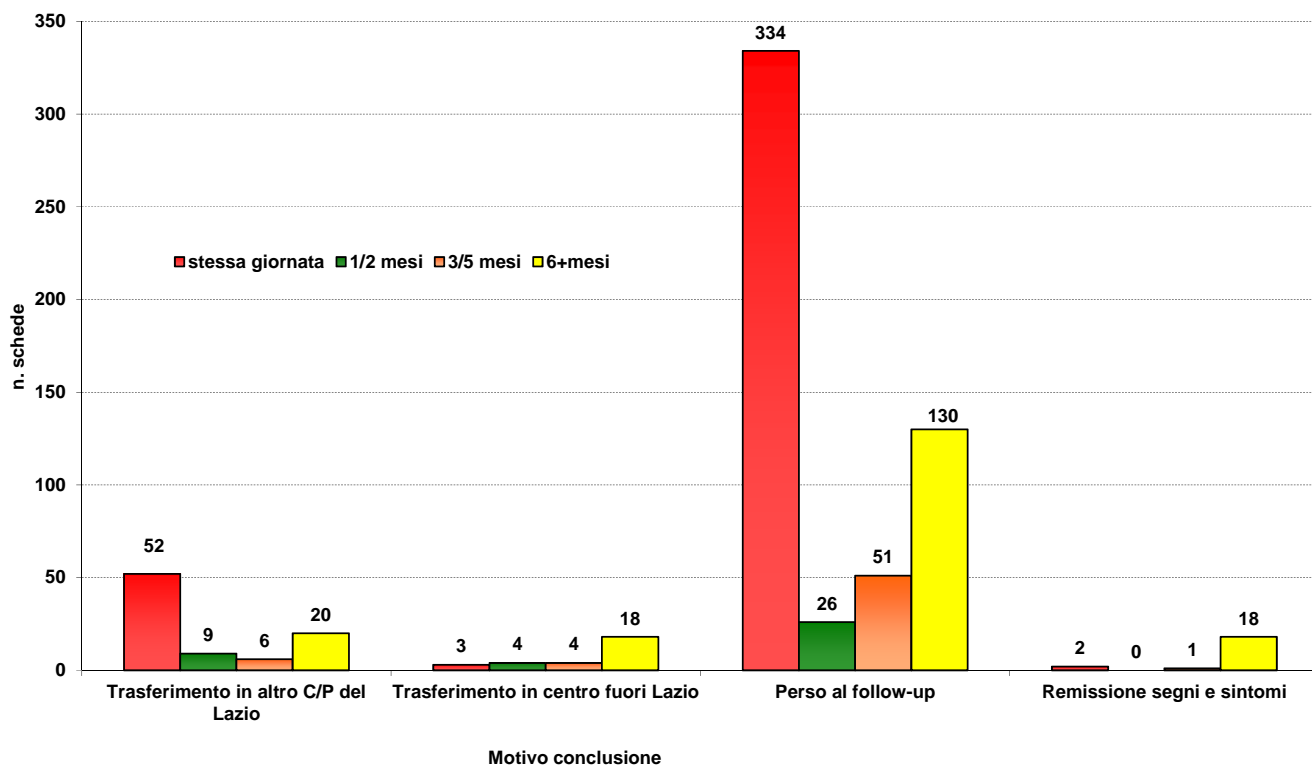
In tabella 4 sono mostrate le schede chiuse nel 2012 per motivo della chiusura: la modalità di conclusione più frequentemente riportata era “perso al follow-up” (62,2%), seguita dal decesso (22,1%) e dal trasferimento (13,3%). Tra gli 87 soggetti trasferiti in altro C/P del Lazio solo in 19 casi si è rilevata una seconda presa in carico in altro C/P e tra questi in 11 casi la presa in carico era presso il C/P indicato dal centro trasferente.

**Tabella 4** - Schede chiuse prima del 31.12.2012 per motivo

<b>MOTIVO CHIUSURA</b>	<b>SCHEDA</b>	<b>%</b>
Perso al follow-up	541	62,2
Trasferimento in altro C/P del Lazio	87	10
Trasferimento in centro fuori Lazio	29	3,3
Remissione segni e sintomi	21	2,4
Decesso	192	22,1
<b>TOTALE</b>	<b>870</b>	<b>100</b>

In una quota consistente di schede chiuse (391 pari al 57,7%) la chiusura aveva la stessa data di apertura e fra queste nell'85% il motivo della conclusione era "perso al follow-up" (figura 2).

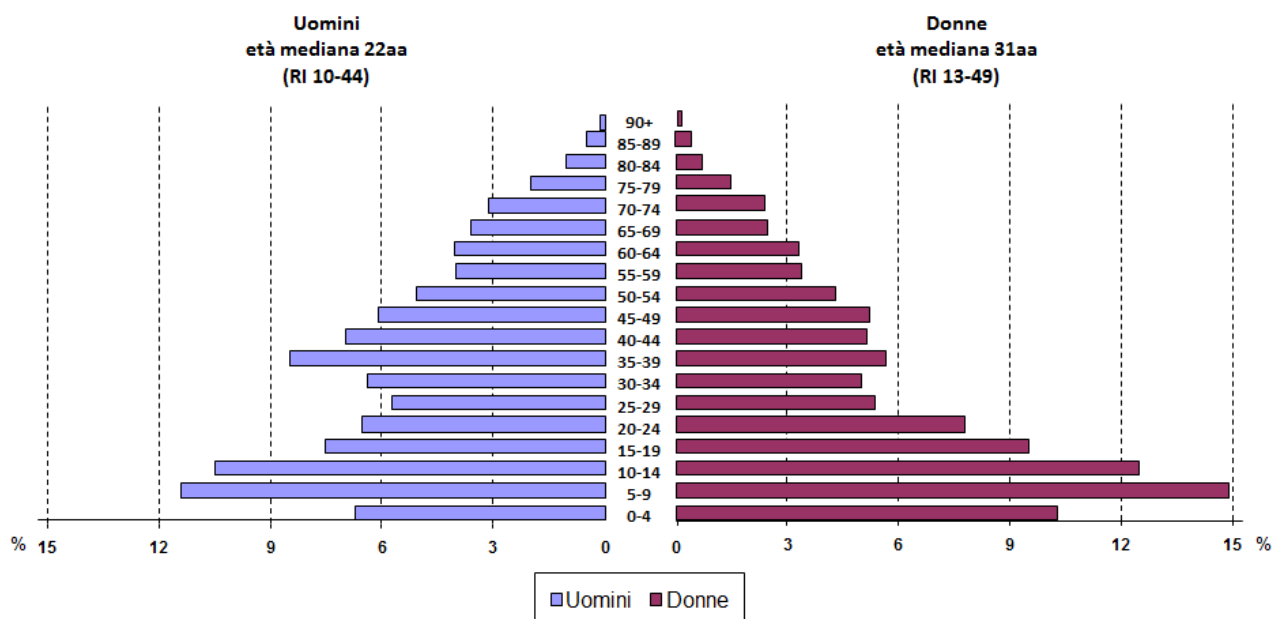
**Figura 2** - Schede chiuse al 31.12.2012 per durata della presa in carico e motivo conclusione (esclusi i decessi)



Nelle figure successive 3-5 sono riportate alcune analisi sui 16.914 soggetti con scheda aperta al 31.12.2012, escludendo pertanto sia le notifiche multiple che i soggetti con scheda chiusa.

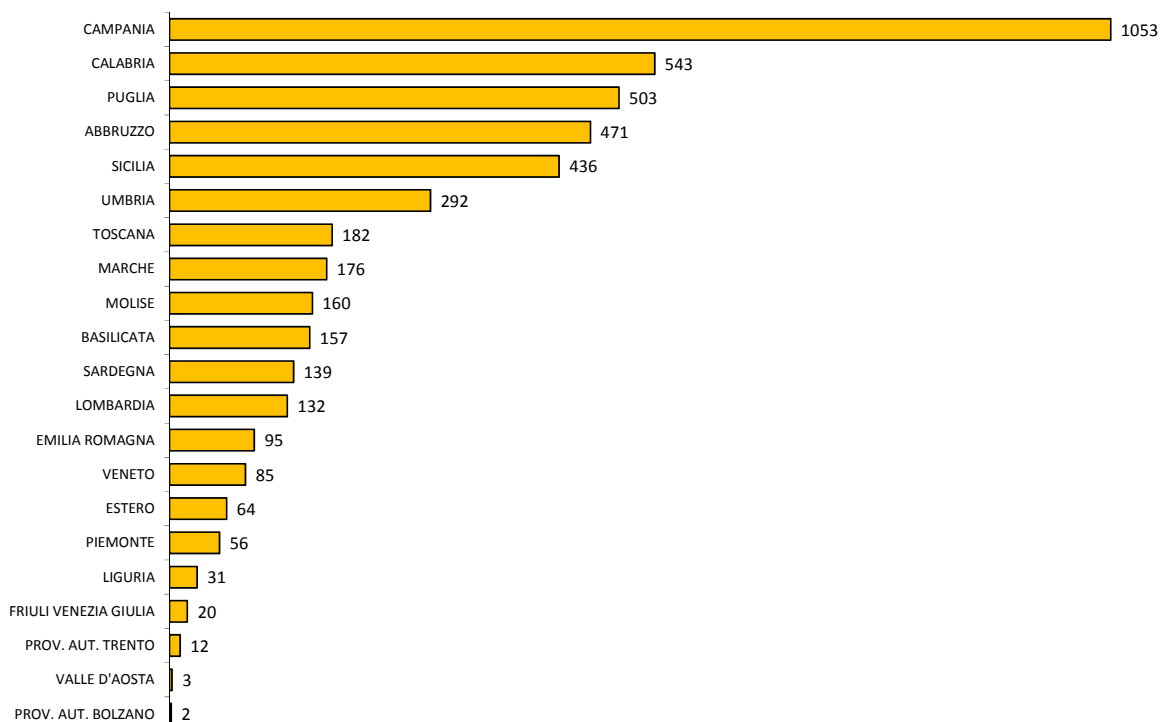
Nella figura 3 è riportata la distribuzione per età in anni e genere. Sul totale, l'età media e mediana erano rispettivamente di 30,7 (DS 22 aa) e 26 anni con un Range Interquartile (RI) di 11-46 anni. Il 38,2% era compreso nella fascia di età uguale o inferiore a 17 anni ed il 9,1% in quella superiore ai 64 anni. Le femmine avevano un'età mediana superiore a quella dei maschi (31 vs 22) con un RI di 13-49 anni rispetto a 10-44 anni negli uomini. Nell'insieme si osserva un rapporto femmine/maschi pari a 1,12 (52,8% femmine e 47,1% maschi), nella classe di età 0-17 anni era inferiore all'unità (0,8) e superiore (1,3) in quella con più di 65 anni.

**Figura 3** - Distribuzione per età e per genere (percentuali calcolate su 8.944 donne e 7.970 maschi)



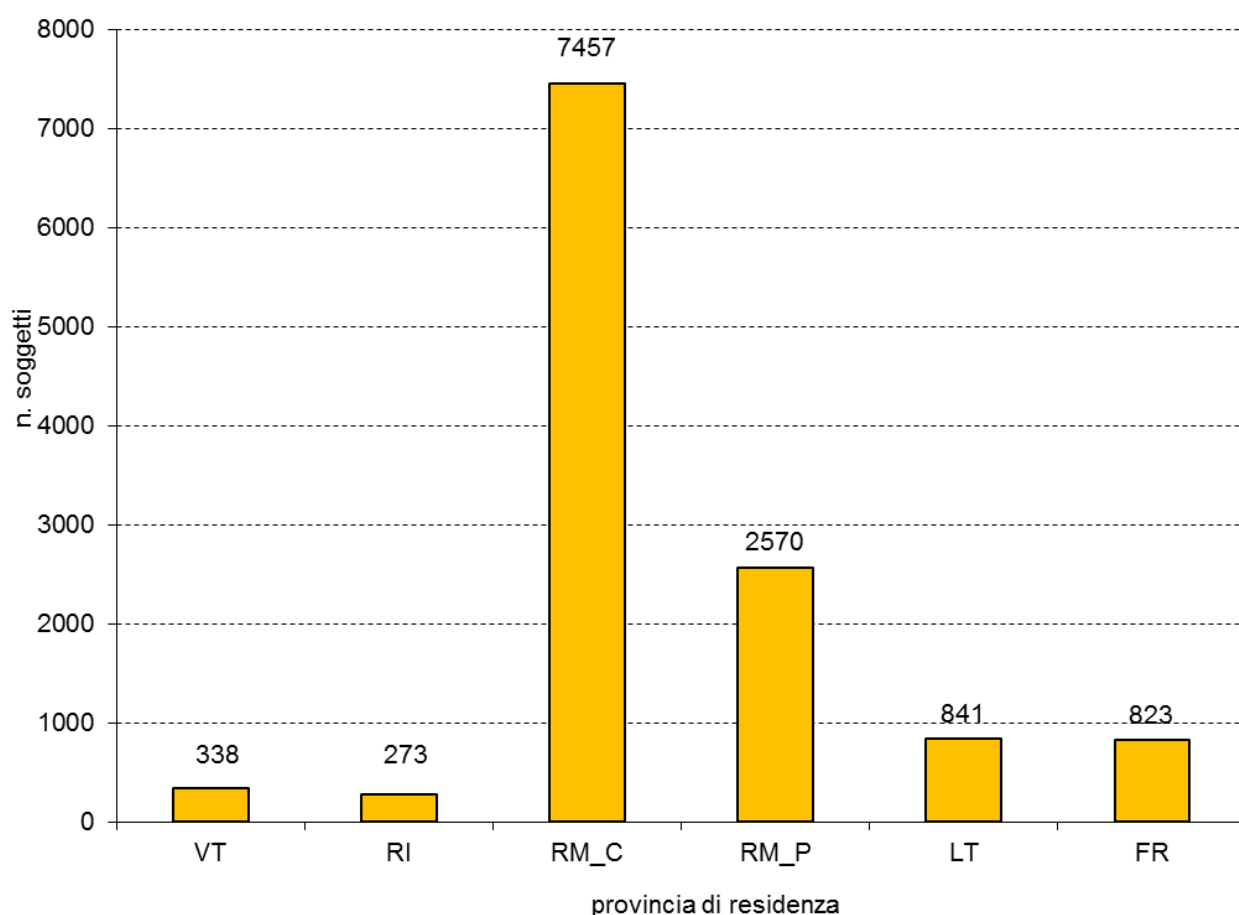
Nella figura 4 è illustrata per regione la distribuzione dei 4.612 soggetti non residenti nel Lazio (37,4% del totale). Ai primi cinque posti per frequenza si collocano regioni del Sud: Campania, Calabria, Puglia, Abruzzo e Sicilia. L'1,3% dei soggetti risultava residente all'estero.

**Figura 4** - Distribuzione soggetti (%) per regione di residenza

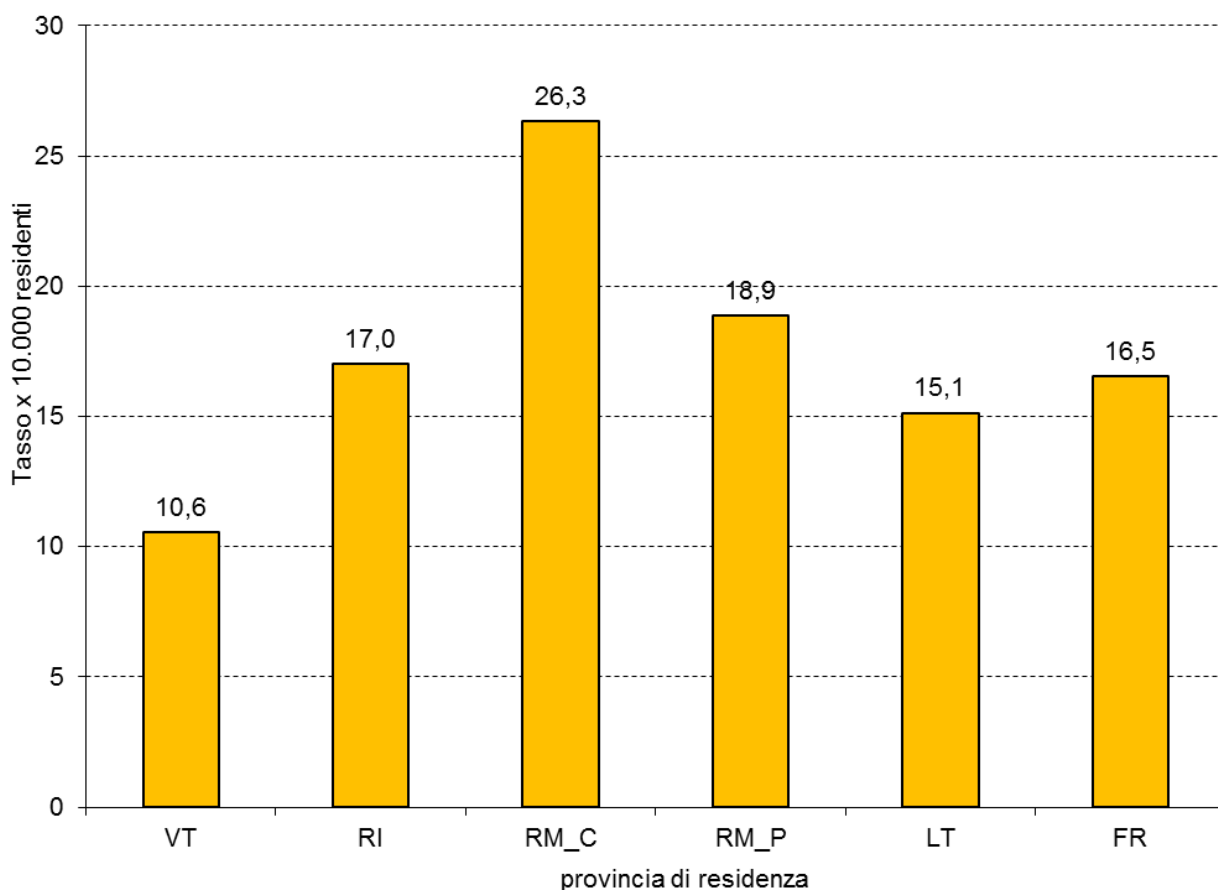


Nelle figura 5 sono riportate la frequenza assoluta ed i tassi di prevalenza per 10.000 abitanti dei soggetti residenti nel Lazio per area geografica (n= 12.302). Il 60,6% era residente nel comune di Roma, il 20,8% nella Provincia di Roma e il 18,4% (n=2.275) nelle altre 4 Province del Lazio. Il tasso per 10.000 residenti era pari a 21,4, con il valore più elevato a Roma comune (26,3) e quello più basso a Viterbo (10,5). Va precisato che i tassi da noi calcolati non possono essere considerati indicatori affidabili della reale prevalenza delle malattie rare nel territorio regionale, a causa della sotto-segnalazione nel sistema informativo dei casi effettivamente diagnosticati dai centri nonché della quota difficilmente stimabile dei casi seguiti da centri fuori regione o ancor di più di quella dei soggetti ancora non diagnosticati.

**Figura 5** - Soggetti per area di residenza, numeri assoluti e tassi x 10.000 ab.



*(continua alla pagina successiva)*



### *Le diagnosi*

Le diagnosi presenti nel Sistema al 31.12.2012 erano 17.031, riferite a 16.914 soggetti; non sono considerate quelle presenti nelle 870 schede chiuse nel 2012. Si ricorda che per il soggetto registrato da più di un centro con stessa diagnosi, è stata considerata solo la “prima” (con data di notifica meno recente). Invece, per i soggetti con diagnosi multiple, effettuate dallo stesso centro o da centri diversi, sono state conteggiate tutte. Il totale delle diagnosi fa riferimento a 361 malattie rare/gruppi presenti nel D.M. 279/01 (251 codici esenzione) ed a 177 malattie rare non presenti nel D.M. 279/01 (allegati 2 e 3).

Nella tabella 5 sono riportate le prime 20 malattie rare (malattia o gruppo) per codice esenzione e classe di età (0-17 e 18+). Le percentuali sono state calcolate solo sulle MR presenti nel D.M. 279/01.

Nella classe di età 0-17 anni le prime tre diagnosi in ordine di frequenza erano la Neurofibromatosi (5,3%), seguita dalla Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente (5,0%) e dalla Pubertà precoce idiopatica (4,0%). Nella classe di età superiore a 17 anni, al primo posto si trova il gruppo dei Disordini ereditari trombofilici (14,9%), seguito dalla Neurofibromatosi (6,3%) e dal



Cheratocono (4,7 %). Nell'insieme, le prime 20 malattie/gruppi rappresentano nelle due classi di età rispettivamente il 49,8% e il 60,8% del totale delle diagnosi.

**Tabella 5 - Prime 20 diagnosi (malattia o gruppo) per codice esenzione e classe di età**

Età ≤17 anni				Età ≥18 anni			
Codice esenzione	Nome malattia rara/gruppo	diagnosi	%	Codice esenzione	Nome malattia rara/gruppo	diagnosi	%
RBG010	Neurofibromatosi	297	5,3	RDG020	Disordini Ereditari Trombofilici	1.507	14,9
RD0030	Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	281	5,0	RBG010	Neurofibromatosi	637	6,3
RC0040	Pubertà Precoce Idiopatica	226	4,0	RF0280	Cheratocono	471	4,7
RNG040	Craniosinostosi Primaria	205	3,7	RMG010	Connettiviti Indifferenziate	458	4,5
RF0140	West Sindrome di	170	3,0	RDG020	Emofilia A	293	2,9
RG0040	Kawasaki Sindrome di	165	3,0	RL0030	Pemfigo	261	2,6
RG0010	Endocardite Reumatica	159	2,8	RF0090	Distonia di Torsione Idiopatica	249	2,5
RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	157	2,8	RFG110	Retinite Pigmentosa	209	2,1
RCG160	George Sindrome di	127	2,3	RF0100	Sclerosi Laterale Amiotrofica	210	2,1
RNG060	Osteogenesi Imperfetta	103	1,8	RCG100	Emocromatosi Ereditaria	207	2,0
RDG010	Sferocitosi Ereditaria	102	1,8	RDG010	Talassemie	203	2,0
RB0020	Retinoblastoma	98	1,8	RC0110	Crioglobulinemia Mista	191	1,9
RN0690	Klinefelter Sindrome di	97	1,7	RCG160	Immunodeficienze Primarie	177	1,7
RN0680	Turner Sindrome di	93	1,7	RN0330	Ehlers-Danlos Sindrome di	174	1,7
RDG010	Talassemie	89	1,6	RFG090	Distrofie Miotoniche	168	1,7
RN0750	Sclerosi Tuberosa	88	1,6	RDG020	Deficienza congenita dei fattori della coagulazione	161	1,6
RN1310	Prader-Willi Sindrome di	88	1,6	RNG060	Osteogenesi Imperfetta	150	1,5
RN0020	Microcefalia	81	1,5	RL0040	Pemfigoide Bolloso	146	1,4
RN0570	Epidermolisi Bollosa	78	1,4	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	141	1,4
RFG080	Duchenne Distrofia di	76	1,4	RQ099R	Sensibilità Chimica Multipla	139	1,4

In tabella 6 è illustrata la distribuzione delle diagnosi , raggruppate per capitolo ICD9-CM e classe di età. Nella classe di età 0-17 anni, al primo posto si collocano le Malformazioni Congenite (36,6%), seguite dalle Malattie delle Ghiandole Endocrine, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari (19,4%). Nella classe di età superiore ai 17 anni, i primi due aggregati di diagnosi fanno riferimento alle Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (27,9%) ed alle Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso.

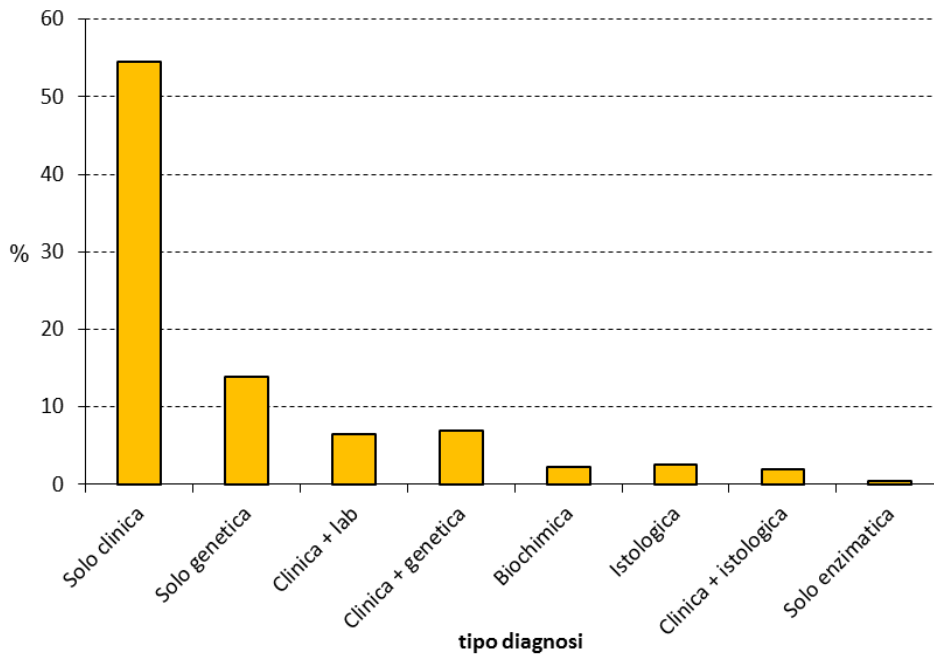
Su tutte le età, i capitoli ICD9-CM prevalenti sono quelli riferiti alle Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (23,5%), alle Malformazioni congenite (22,8%) ed alle Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (16,9%).

**Tabella 6** - Distribuzione diagnosi per capitolo ICD9-CM e classe di età

Codice	Capitolo ICD9-CM	≤ 17 anni		≥ 18 anni		Totale diagnosi	
		N	%	N	%	N	%
RA	Malattie infettive e parassitarie	4	0,1	17	0,2	21	0,1
RB	Tumori	489	8,8	781	7,7	1.270	8,1
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari	1.083	19,4	1.564	15,5	2.647	16,9
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	869	15,6	2.820	27,9	3.689	23,5
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	650	11,6	1.921	19,0	2.571	16,4
RG	Malattie del sistema circolatorio	344	6,2	202	2,0	546	3,5
RI	Malattie dell'apparato digerente	31	0,6	98	1,0	129	0,8
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	14	0,3	5	0,0	19	0,1
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	9	0,2	462	4,6	471	3,0
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	37	0,7	578	5,7	615	3,9
RN	Malformazioni congenite	2.043	36,6	1.534	15,2	3.577	22,8
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	3	0,1	-	-	3	0,0
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	6	0,1	139	1,4	145	0,9
<b>TOTALE</b>		<b>5.582</b>	100,0	<b>10.121</b>	100,0	<b>15.703</b>	100,0

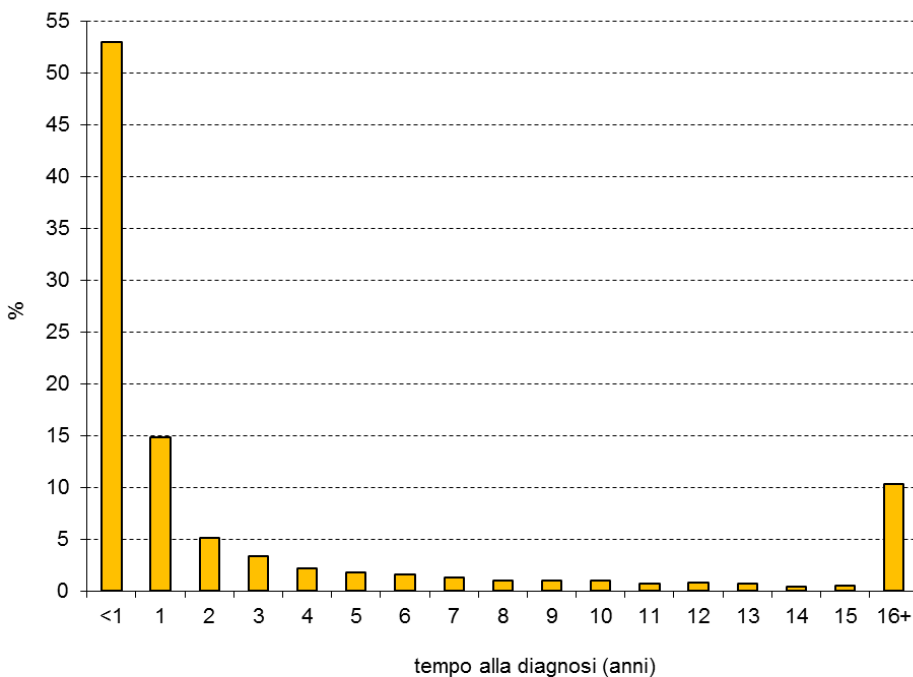
In più del 50% dei casi la diagnosi è stata effettuata esclusivamente in base a parametri clinici, nel 14% esclusivamente attraverso esame genetico e nel 6% dei casi con esame clinico ed esami di laboratorio (figura 6). Per 96 delle 17.031 diagnosi di MR, la conferma si è avuta in epoca prenatale ed in 52 attraverso lo screening neonatale.

**Figura 6 - Modalità di esecuzione della diagnosi**



Il dato dell'anno di esordio dei segni/sintomi era noto per 13.471 diagnosi (79%), nell'1,5% dei casi il percorso diagnostico è iniziato in assenza di segni/sintomi e nel 18,3% la data di esordio risultava sconosciuta. Il tempo mediano dall'esordio dei sintomi alla diagnosi era inferiore ad un anno con un RI compreso fra 0 e 3 anni. Il 53% delle malattie erano state diagnosticate nel primo anno, il 15% fra uno e due anni ed il rimanente 32% dopo 2 o più anni (figura 7).

**Figura 7 - Intervallo in anni dall'esordio dei segni/sintomi e la diagnosi**



## Il Piano Assistenziale Individuale (PAI) e i Bilanci di Salute (BdS)

Le sezioni sul PAI ed il BdS sono ancora non obbligatorie, quindi la loro compilazione da parte dei C/P risulta parziale rispetto al numero complessivo di schede registrate.

In tabella 7 per ogni Istituto è riportato il numero di soggetti con almeno un BdS effettuato nel 2012, il numero di PAI attivi al 31.12.2012, il numero di PAI scaduti (PAI non aggiornati da più di 12 mesi) ed il numero di soggetti senza PAI.

Fra i 16.914 soggetti con scheda aperta al 31.12.2012, il 2,2% (n=380) risultava notificato da due diversi Istituti, pertanto l'analisi sui BdS e PAI è stata condotta su un totale di 17.294 schede. I soggetti con almeno un BdS effettuato nel 2012 erano 1.019 (5,9% del totale).

Il numero di soggetti che nel sistema risultava avere almeno un PAI era di 1.316, corrispondenti a 1.384 schede (65 soggetti avevano due o più PAI registrati in più C/P): fra queste i PAI "attivi" (intervallo fra data di compilazione e 31.12.2012 inferiore ad un anno) erano il 52%. Va segnalato che fra i 15.916 soggetti senza PAI (92%), il 3,4% riportavano l'informazione "PAI non previsto".

**Tabella 7** - Numero soggetti con almeno un BdS effettuato nel 2012 e numero PAI attivi al 31.12.2012 per Istituto

Istituto	Soggetti con almeno un Bds nel 2012		Soggetti con almeno un PAI				Soggetti Senza PAI		Totale soggetti in carico 31-12-12
	N.	%*	PAI attivo al 31-12-12	%*	PAI Scaduto >1 Aa	%*	N.	%*	
AU Policlinico Umberto I	505	8,1	356	5,7	170	2,7	5.728	91,6	6.254
AU Policlinico Tor Vergata	100	17,5	52	9,1	28	4,9	491	86,0	571
AU Policlinico A. Gemelli	0	0,0	1	0,1	36	3,9	891	96,0	928
AO S. Camillo Forlanini	49	3,2	99	6,5	161	10,5	1.274	83,1	1.534
AO S. Filippo Neri	13	8,5	39	25,5	2	1,3	112	73,2	153
Ospedale S. Giovanni Calibita Fatebenefratelli	27	96,4	2	7,1	0	0,0	26	92,9	28
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	68	1,1	24	0,4	55	0,9	5.953	98,7	6.026
IRCCS INMI Lazzaro Spallanzani	0	-	8	47,1	1	5,9	8	47,1	17
IRCCS IDI Istituto Dermopatico dell'immacolata	0	-	0	-	0	-	619	100,0	619

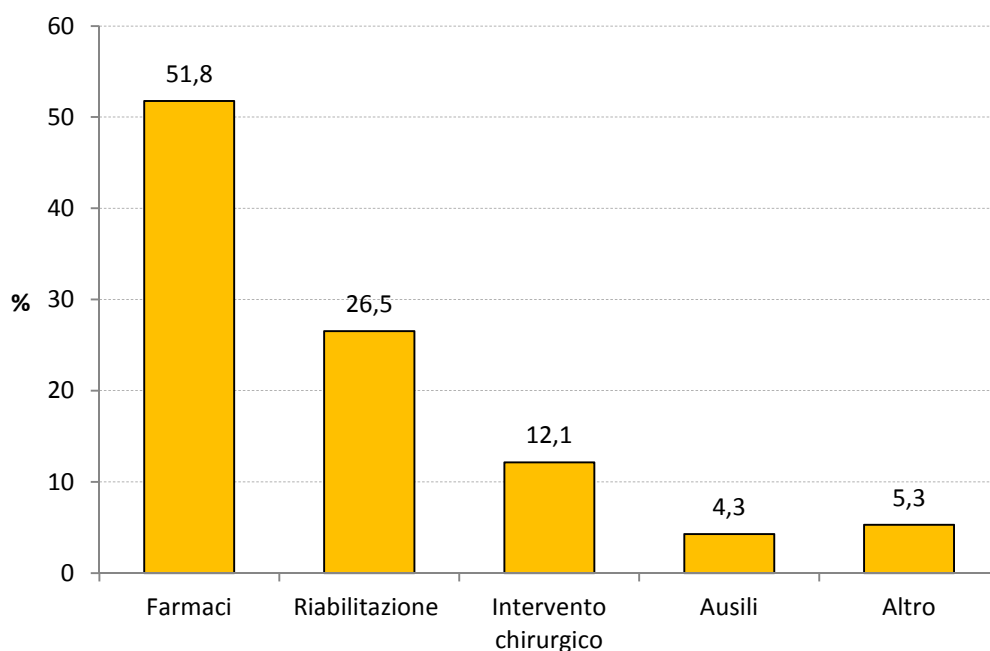
(continua Tabella 7)

IRCCS - IFO Regina Elena / S. Gallicano	127	0,0	2	0,5	0	-	429	99,5	431
IME Istituto Mediterraneo di Ematologia	0	-	0	0,0	1	50,0	1	50,0	2
Ospedale S. Eugenio - Asl Rm C	23	6,3	49	13,3	172	46,7	147	39,9	368
Ospedale Oftalmico - Asl Rm E	105	30,2	83	23,9	38	10,9	227	65,2	348
Ospedale S. Camillo De Lellis - Asl Rieti	0	-	0	-	0	0,0	2	100,0	2
Ospedale Belcolle - Asl Viterbo	2	15,4	0	-	5	38,5	8	61,5	13
<b>TOTALE</b>	<b>1.019</b>	<b>5,9</b>	<b>715</b>	<b>4,1</b>	<b>669</b>	<b>3,9</b>	<b>15.916</b>	<b>92,0</b>	<b>17.294</b>

\* Percentuale di riga

Nella Figura 8, per i 1.384 PAI, sia attivi che scaduti, viene presentata la distribuzione dei trattamenti prescritti: al primo posto si collocano i farmaci con il 51,8% ed al secondo quelli riabilitativi con il 26,5%.

**Figura 8** - Tipo di trattamento contenuto nel PAI



Nella tabella 8 viene presentata la distribuzione del numero di tipologie di trattamento: nel 93,1% dei PAI era prescritto un solo tipo di trattamento e solo nel 6,9% 2/3 tipi di trattamento. Tra i 1.289 PAI con una sola tipologia di trattamento, il 48,4% erano riferiti alla prescrizione di farmaci (da 1 a 5 farmaci), il 25,4% alla prescrizione di una riabilitazione neuromotoria o cognitiva e l'11% alla prescrizione di un intervento chirurgico. Il restante 15,2% dei PAI con una sola

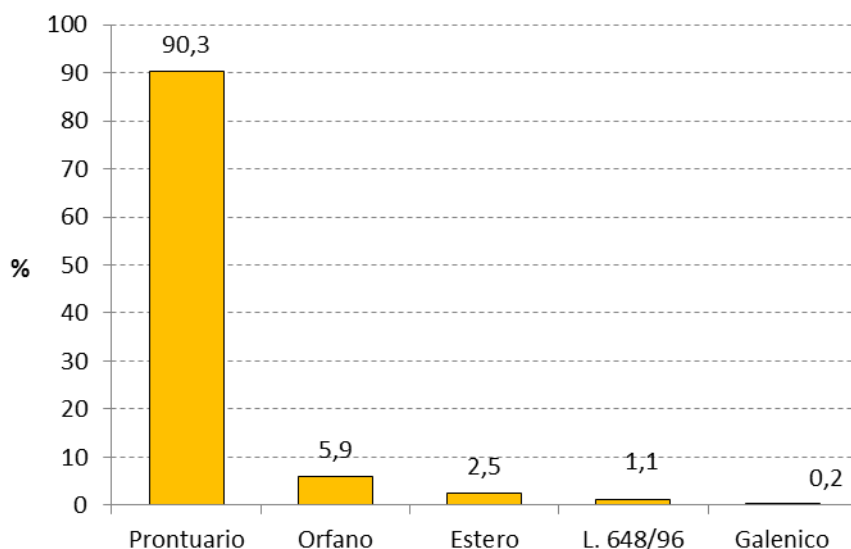
tipologia di trattamento erano riferiti alla prescrizione di ausili (0,6%) o a prescrizioni inserite nella sola voce “altro tipo di trattamento”. I PAI con 2/3 tipologie di trattamento in più della metà dei casi erano riferiti alla prescrizione di farmaci insieme alla prescrizione di interventi riabilitativi e/o chirurgici.

**Tabella 8** - Numero di tipologie della di prescrizione indicata nel PAI (dati riferiti a 1.384 soggetti)

Numero tipologie trattamenti prescritti	n. PAI	%
1	1.289	93,1
2	88	6,4
3	7	0,5
<b>TOTALE</b>	<b>1.384</b>	<b>100,0</b>

Tra i soggetti con un PAI con prescrizione di farmaci il numero medio di farmaci prescritto era di 1,7: nel 90,3% dei casi erano presenti nel Prontuario Terapeutico, il 5,9% erano farmaci orfani autorizzati in Italia, il 2,5% farmaci autorizzati a livello europeo ma ancora non commercializzati in Italia e nell'1,1% erano farmaci inseriti negli elenchi speciali predisposti dall'AIFA (L. 648/96) (figura 9).

**Figura 9** - PAI per tipologia del farmaco prescritto

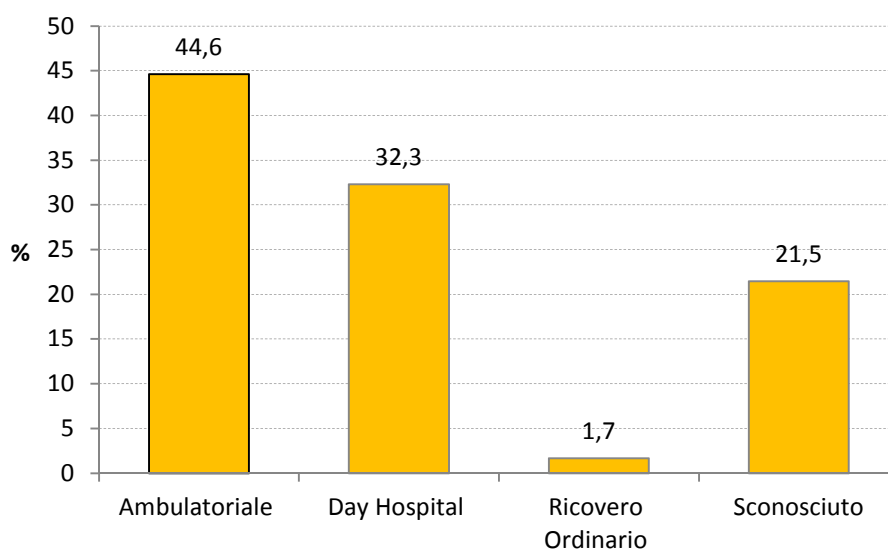


I farmaci orfani (5,9%) erano riferiti a 7 tipi di principi attivi: *Deferasirox* per le Talassemia e anemie a cellule falciformi, *Agalsidasi alfa* per la Malattia di Fabry e disturbo di accumulo dei lipidi, *Alglucosidasi alfa* per la Glicogenosi, *Zinco acetato diidrato* per la Malattia di Wilson, *Miglustat*

per la Malattia di Niemann Pick, *Betaina* per le Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive, e *Stiripentol* per la Sindrome di Dravet (malattia non presente nel D.M. 279/01).

Il sistema informativo raccoglie inoltre informazioni su data e setting di erogazione dei Bilanci di Salute (BdS) utili a quantificare parte del consumo di risorse associato alla malattia. In figura 10 è presentata la distribuzione tra i soggetti ancora in carico al 31.12.2012 con un BdS che ha il setting di erogazione riportato.

**Figura 10** - Tipologia di regime assistenziale di erogazione del Bilancio di Salute (dati riferiti a 2.479 schede aperte al 31.12.2012 con BdS)



#### *Le malattie rare non presenti nel D.M. 279/01*

Nel Sistema vengono registrate anche malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/2001: alcune di queste, non essendo considerate malattie croniche invalidanti, non godono del diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. Altre invece, come alcuni tumori rari, sono riconosciute per l'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie ai sensi del D.M. 329/1999 e del D.M. 296/2001.

Complessivamente, sono state registrate 177 differenti malattie riferite a 1.326 soggetti (allegato 3). Le diagnosi più frequenti erano: Leucemia Linfoblastica Acuta con 286 casi (21,5%) e Encefalopatia epilettica infantile con 122 casi (9,2%). Nell'insieme, le patologie oncologiche erano il 37,9% delle malattie non in D.M. 279/01, rappresentate in prevalenza da Tumori del sangue.

Tra le malattie totalmente escluse da ogni forma di esenzione, le principali sono l'Artrite Idiopatica Giovanile Sistemica (n=59), la Febbre Reumatica (n=50), la Sindrome di Dravet (n=40) e l'Acidosi Tubulare Distale (n=29). L'87,7% di queste notifiche è stato effettuato da centri dell'Ospedale Bambino Gesù.

## 5. L'attività dei centri di genetica

All'interno di una rete assistenziale per le malattie rare i centri di genetica forniscono un fondamentale supporto per l'inquadramento diagnostico, l'attività di counseling genetico e per la pianificazione del piano assistenziale. Nella rete regionale del Lazio sono individuati 3 centri di genetica riconosciuti con DGR per 79 malattie/gruppi corrispondenti a 60 codici esenzione. Il centro dell'A.O. S. Camillo Forlanini, autorizzato per la diagnosi e trattamento di 35 malattie/gruppi (28 codici esenzione), il centro dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù autorizzato per la diagnosi e trattamento di 38 malattie/gruppi (31 codici esenzione) ed il centro del Policlinico Universitario Tor Vergata autorizzato per la diagnosi e trattamento di 11 malattie/gruppi (5 codici esenzione) (tabella 9).

**Tabella 9** - Elenco centri di genetica per numero malattie/gruppi con relativi codici esenzione assegnati da specifica Delibera di Giunta Regionale

ISTITUTO	MALATTIE/GRUPPI	CODICI ESENZIONE
AO San Camillo Forlanini	35	28
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	38	31
AU Policlinico Tor Vergata	11	5

Al 31.12.2012 risultavano inserite dai tre centri 2.230 schede riferite a 2.226 soggetti (tabella 10). La durata della presa in carico è stata calcolata a partire dall'apertura della scheda alla sua conclusione o al 31.12.2012 per le schede ancora aperte.

Il centro del S. Camillo Forlanini aveva inserito 1.480 schede di cui il 30,6% chiuse entro il 2012. Tra le schede aperte, il 36,2% aveva un PAI compilato e di questi il 41,9% (n=156) era scaduto, il 16,6% aveva una scheda aperta contemporaneamente presso un altro centro. Il tempo mediano di presa in carico era di 0 giorni a dimostrazione di una attività esclusivamente diagnostica o riferita alla sola certificazione.

Il centro dell'Ospedale Bambino Gesù aveva inserito 501 schede, tutte aperte al 31.12.2012 e senza PAI. Il tempo mediano di presa in carico era di 2.275 giorni ( 6 anni e 2 mesi).

Il centro del Policlinico Tor Vergata aveva inserito 249 schede di cui il 12,4% chiuse entro il 2012. Tra le schede aperte, solo il 7,8% aveva un PAI compilato. Il tempo mediano di presa in carico era di 61 giorni.



**Tabella 10** - Centri di genetica per numero di schede, di PAI e durata mediana di presa in carico (dati riferiti a 2.230 schede)

ISTITUTO	Totale schede		PAI con schede aperte		Durata presa in carico schede aperte (mediana gg)	Durata presa in carico schede chiuse (mediana gg)	Schede aperte senza PAI	Schede aperte in altro C/P
	Aperte	Chiuse	Attivi	Scaduti				
AO S. Camillo Forlanini	1.027	453	216	156	1.403	0	811	170
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	501	-	-	-	2.275	-	501	65
AU Policlinico Tor Vergata	218	31	17	-	441	61	201	15
<b>TOTALE</b>	<b>1.746</b>	<b>484</b>	<b>233</b>	<b>156</b>			<b>1.513</b>	<b>250</b>

Complessivamente, analizzando solo le schede aperte al 31.12.2012, il 72,6% erano riferite a soggetti residenti nel Lazio (tabella 11). Il centro del San Camillo riporta la percentuale più elevata (81,8%), seguito dal Bambino Gesù (63,5%) e dal Policlinico Tor Vergata con il 50%. Rispetto alla regione di residenza al primo posto si colloca la regione Campania ed a seguire le altre regioni, prevalentemente del sud Italia.

**Tabella 11** - Regione di residenza dei soggetti notificati dai centri di genetica (dati riferiti alle schede aperte al 31.12.2012)

ISTITUTO	Lazio	Fuori Lazio	TOTALE
AO S. Camillo Forlanini	840	187	1.027
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	318	183	501
AU Policlinico Tor Vergata	109	109	218
<b>TOTALE</b>	<b>1.267</b>	<b>479</b>	<b>1.746</b>

## 6. I Centri non riconosciuti con Delibera di Giunta Regionale che hanno notificato casi

Il sistema dà la possibilità di inserire la scheda di malattia rara anche per i centri non interessati da uno specifico atto di riconoscimento regionale.

Si tratta di servizi che, nei fatti, seguono pazienti con malattia rara. Al 31.12.2012, i 17 centri, tutti collocati presso Istituti con presenza di C/P già riconosciuti, avevano inserito 1.305 schede, di cui 68 chiuse al 31.12.2012, riferite a 1.289 soggetti (di cui 60 deceduti). Tra le schede aperte al 31.12.2012, il 22,1% erano riferite a soggetti contemporaneamente notificati anche da un C/P riconosciuto, il 17,7% avevano un PAI ed il 22,2% un Bilancio di Salute. La gran parte delle diagnosi era riferita a malattie presenti nel D.M. 279/01 (tabella 12).

**Tabella 12** - Centri senza DGR per numero di schede registrate, numero di codici esenzione notificati e codice esenzione prevalente. Dati riferiti a 1.225 soggetti

ISTITUTO	Schede	Codici esenzione	Codice esenzione prevalente	Malattia/gruppo del codice prevalente	Schede con codice prevalente
<b>AU Policlinico Umberto I</b>					
Centro SLA	141	10	RF0100	Sclerosi Laterale Amiotrofica	119
UO chirurgia Maxillo-Facciale	186	15	RNG040	Anomalie del cranio e delle ossa della faccia	112
Centro Disturbi del movimento-Distonia dell'adulto	200	1	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	200
UO Medicina Fisica e Riabilitazione	108	6	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	103
UOC di Malattie Cardiovascolari	14	1	RCG080	Fabry malattia di	14
DAI di Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria infantile - UO Cardiologia	7	1	RN1530	Leopard sindrome di	7
DAI di Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria infantile - UO Chirurgia	6	2	RN0200	Hirshsprung malattia di	5
DAI di Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria infantile - UO Pediatria	56	7	RN0690	Klinefelter sindrome di	40
DAI di Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria infantile - UO Gastroenterologia e Epatologia	13	4	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	8
<b>AU Policlinico Tor Vergata</b>					
UO Centro per le Malattie Cerebrovascolari	5	1	RCG080	Fabry malattia di	5
<b>AU Policlinico Gemelli</b>					
Clinica Dermatologica	47	1	RCG080	Fabry malattia di	37
<b>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</b>					
UO Pediatria Generale e Malattie Infettive*	167	14	RG0040	Kawasaki sindrome di	137
UO Broncopneumologia**	184	33	RFG050	Atrofie Muscolari Spinali	56
<b>AO San Camillo-Forlanini</b>					
UO Cardiologia 2 ad Indirizzo Aritmologico	54	21	RFG090	Steinert malattia di	13
UO Oculistica	6	1	RF0030	Leigh malattia di	1
Dipartimento Malattie Polmonari	30	3	MR non D.M. 279/01	Fibrosi Polmonare Idiopatica	20

(continua Tabella)

Az. Usl Viterbo - Ospedale Belcolle					
UO nefrologia e dialisi	13	5	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	7
<b>TOTALE</b>	<b>1.237</b>				<b>884</b>

\* 4 malattie rare non in D.M. 279/01

\*\* 14 malattie rare non in D.M. 279/01

## 7. Osservazioni conclusive

Dall'avvio del sistema di notifica (aprile 2008) al 31 dicembre 2012 sono state inserite nel sistema 18.559 schede. Negli ultimi due anni (2011 e 2012) l'incremento è stato rispettivamente di 4.862 e 4.755 schede a dimostrazione del progressivo utilizzo del sistema di raccolta dati da parte dei centri riconosciuti e non riconosciuti con atto deliberativo regionale. Va comunque ribadito che il numero di casi notificati può ancora non essere rappresentativo del numero di soggetti effettivamente seguiti dai Centri/Presidi.

La raccomandazione data nell'utilizzo del Sistema di raccolta dati è quella di notificare solamente i soggetti con diagnosi confermata ed effettivamente in carico al centro. I risultati contenuti nel rapporto indicano che su questo punto il comportamento dei singoli centri non è ancora pienamente rispondente alle raccomandazioni. Ad esempio su 18.559 schede notificate solo il 4,6% risultavano chiuse e tra queste in una quota consistente di casi (57,7%) la chiusura era contestuale a quella della presa in carico. Si rileva inoltre che solo per una bassa percentuale di schede aperte (8%) il centro ha riportato il Piano Assistenziale Individuale e di questi nel 48% dei casi il PAI risultava scaduto, ovvero non aggiornato da più di un anno.

Altro aspetto inerente la qualità del Sistema riguarda la schede contemporaneamente aperte in più centri presenti nello stesso Istituto (387 soggetti). Per risolvere questo problema, nel corso del 2012 è stata apportata una modifica al programma che non permette di inserire più doppie notifiche se si tratta di centri che insistono nello stesso Istituto.

Pur tenendo conto di un grande lavoro da fare rispetto alla qualità delle informazioni raccolte, i dati presentati forniscono alcuni elementi importanti di conoscenza sulla realtà assistenziale delle malattie rare nella nostra regione. Si osserva un aumento delle notifiche riferite a soggetti residenti fuori della regione (37,4% vs 26% nel 2011), a dimostrazione della capacità attrattiva dei centri del Lazio soprattutto per le Regioni del sud Italia. La distribuzione per età mostra una quota consistente di soggetti nelle due fasce estreme: il 38,2% in quella 0-17 anni e il 9,1% in quella sopra i 64 anni. La particolare condizione di fragilità di questi due gruppi, legata

all'età, rafforza l'indicazione che le competenze assistenziali dei centri per le malattie, oltre che essere indirizzate alla specificità clinica della singola patologia, devono essere caratterizzate dalla capacità di dare risposte multiprofessionali e su diverse dimensioni di bisogni di salute, primi fra tutti quelli di tipo socio-assistenziale. In tal senso, il concetto di "presa in carico" e di "continuità assistenziale" richiede sia la presenza di interdisciplinarietà all'interno del centro specialistico che il collegamento funzionale con i servizi territoriali di prossimità per la gestione di bisogni di salute "trasversali" non direttamente legati alla singola malattia rara.

È aumentata nell'archivio anche la quota di soggetti con malattie rare e il numero di malattie rare notificate non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/2001: 177 diverse diagnosi riferite a 1.326 soggetti. Questo risultato ci incoraggia a continuare nell'inserimento di queste patologie anche al fine di indagare su eventuali disuguaglianze nell'accesso ai servizi fra malattie non ufficialmente "tutelate" dalla normativa del D.M. 279/01.

Nel Rapporto viene fatto un approfondimento sull'attività dei tre centri di genetica. Dai dati raccolti, si evidenzia una attività principalmente diagnostica che solo in pochi casi è seguita da una effettiva presa in carico. Su di un totale di 2.226 utenti notificati, il 78,4% aveva una scheda aperta e tra questi il Piano Assistenziale Individuale era registrato solo per il 22,3% dei soggetti mentre il 77,7% delle schede risultava aperta senza nessuna prescrizione. Questi dati sono importanti per ridefinire il ruolo fondamentale che i centri di genetica devono avere all'interno della rete assistenziale delle malattie rare.

## 8. 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.  
<http://www.salute.gov.it/pubblicazioni/ppRisultatiPSN.jsp>. Ultimo accesso 30.08.2010  
Bozza Provvisoria Piano Sanitario Nazionale 2011-2013.  
<http://www.salute.gov.it/dettaglio/dettaglioNews.jsp?id=1358&tipo=new>
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 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 D.M. 279/2001.
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.
14. DCA 57/2010 del 10 luglio 2010. Riorganizzazione della Rete Assistenziale delle Malattie Emorragiche Congenite

**Allegato 1**

Schede inserite per Istituto e Centro/Presidio e condizione. Lazio, dati riferiti a 16.914 soggetti con scheda aperta e 866 soggetti con scheda chiusa

Istituto	Centro/Presidio	NUMERO SCHEDE AL 31.12.2012		
		APERTE	CHIUSE	TOTALE
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	CATTEDRA IMMUNOLOGIA E ALLERGOLOGIA - SERVIZIO SPECIALE DI ALLERGOLOGIA E IMMUNOLOGIA CLINICA	197	19	216
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER MCS - DIP.TO DI FISIOPATOLOGIA MEDICA DAI DI MEDICINA CLINICA	145	1	146
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	CENTRO REGIONALE PER LA FIBROSI CISTICA	32	0	32
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DAI DI PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - U.O. CARDIOLOGIA*	7	0	7
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DAI DI PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - U.O. CHIRURGIA*	6	0	6
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DAI DI PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - U.O. PEDIATRIA*	56	1	57
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DAI DI PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - U.O. GASTROENTEROLOGIA E EPATOLOGIA*	13	0	13
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO BIOTECNOLOGIE CELLULARI SEZIONE EMATOLOGIA REPARTO PEDIATRICO	253	0	253
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO BIOTECNOLOGIE CELLULARI - SEZIONE EMATOLOGIA	1.738	16	1.754
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO CLINICA E TERAPIA MEDICA APPLICATA CENTRO PER LE DISLIPIDEMIE	0	1	1
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO CLINICA E TERAPIA MEDICA APPLICATA ISTITUTO DI REUMATOLOGIA	200	1	201
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI FISIOPATOLOGIA MEDICA - DAI DI MEDICINA INTERNA	230	4	234
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI MALATTIE CUTANEE E VENEREE CENTRO MALATTIE NEURO CUTANEE	967	10	977
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI MEDICINA CLINICA	172	21	193
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI MEDICINA CLINICA DIVISIONE VI DI CLINICA MEDICA	185	15	200
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE SERVIZIO MALATTIE GENETICOOMETABOLICHE	310	1	311
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI SCIENZE CLINICHE SERVIZIO FISIOPATOLOGIA DIGESTIVA	80	0	80
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI SCIENZE OFTALMOLOGICHE CENTRO PER LA RETINITE PIGMENTOSA	423	0	423
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI SCIENZE OFTALMOLOGICHE SERVIZIO DI IMMUNOVIROLOGIA OCULARE	140	32	172
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO INTEGRATO ASSISTENZIALE U.O. SERVIZIO DI EMATOLOGIA PEDIATRICA	73	2	75
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DISTURBI DEL MOVIMENTO - DISTONIA DELL'ADULTO *	200	0	200
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	ISTITUTO DI CLINICA PEDIATRICA DIVISIONE DI NEUROLOGIA PEDIATRICA	12	1	13
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	ISTITUTO DI CLINICA PEDIATRICA SERVIZIO SPECIALE DI ENDOCRINOLOGIA	148	0	148
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	ISTITUTO DI CLINICA PEDIATRICA SERVIZIO SPECIALE DI ONCOLOGIA PEDIATRICA	26	0	26
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	AMBULATORIO SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA *	141	55	196

\*Strutture senza DGR

**(continua Allegato 1)**

Schede inserite per Istituto e Centro/Presidio e condizione. Lazio, dati riferiti a 16.914 soggetti con scheda aperta e 866 soggetti con scheda chiusa

Istituto	Centro/Presidio	NUMERO SCHEDE AL 31.12.2012		
		APERTE	CHIUSE	TOTALE
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	SERVIZIO NEUROLOGIA PEDIATRICA - SERVIZIO MALATTIE METABOLICHE	266	0	266
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	U.O. DI CHIRURGIA MAXILLOFACCIALE*	186	0	186
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	U.O. DI MALATTIECARDIOVASCOLARI*	14	0	14
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	U.O. DI MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE*	108	0	108
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	CENTRO DI CARDIOCHIRURGIA	155	5	160
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	CLINICA DERMATOLOGICA	15	1	16
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	DIPARTIMENTO MEDICINA INTERNA	39	0	39
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	LABORATORIO DI GENETICA MEDICA	218	31	249
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	U.O. DI EMATOLOGIA	26	0	26
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	U.O. REUMATOLOGIA-CENTRO PER LA DIAGNOSI E TERAPIA DELL'ANGIOEDEMA EREDITARIO (HAE)	113	0	113
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	U.O.S. CENTRO PER LE MALATTIE CEREBROVASCOLARI*	5	0	5
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	CLINICA DERMATOLOGICA*	47	1	48
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	CLINICA PEDIATRICA DIVISIONE ONCOEMATOLOGICA	81	0	81
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	CLINICA PEDIATRICA SERVIZIO DI EPIDEMIOLOGIA E CLINICA DEI DIFETTI CONGENITI	46	3	49
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	ISTITUTO DI EMATOLOGIA	382	0	382
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	ISTITUTO DI NEUROLOGIA	0	12	12
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	ISTITUTO DI REUMATOLOGICA PRESSO IL COMPLESSO INTEGRATO COLUMBUS	53	0	53
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	NEUROCHIRURGIA U.O. NEUROCHIRURGIA INFANTILE	220	0	220
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	SERVIZIO MALATTIE EMORRAGICHE E TROMBOTICHE	104	16	120
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	DH PER LE MICROCITEMIE ED ATTIVITA' TRASFUSIONALI	35	2	37
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	DIPARTIMENTO MALATTIE POLMONARI*	30	0	30

\*Strutture senza DGR



**(continua Allegato 1)**

Schede inserite per Istituto e Centro/Presidio e condizione. Lazio, dati riferiti a 16.914 soggetti con scheda aperta e 866 soggetti con scheda chiusa

Istituto	Centro/Presidio	NUMERO SCHEDE AL 31.12.2012		
		APERTE	CHIUSE	TOTALE
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O. OCULISTICA*	6	0	6
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O. CARDIOLOGIA 2 AD INDIRIZZO ARITMOLOGICO*	54	6	60
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O. DI REUMATOLOGIA	129	0	129
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O. LABORATORIO DI GENETICA MEDICA "SAPIENZA - UNIVERSITA' DI ROMA"	1.027	453	1.480
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O. NEUROLOGIA	264	4	268
A.O. SAN FILIPPO NERI	DIPARTIMENTO DI NEUROSCIENZE E ORGANI DI SENSO U.O. DI NEUROLOGIA	142	42	184
A.O. SAN FILIPPO NERI	U.O. GASTROENTEROLOGIA	5	0	5
A.O. SAN FILIPPO NERI	U.O. MEDICINA INTERNA	6	2	8
OSPEDALE SAN GIOVANNI CALIBITA FBF	AMBULATORIO PER LA DIAGNOSI E CURA DELLE GAMMAPATIE MONOCLONALI E DELLE AMILOIDOSI SISTEMICHE	28	64	92
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	DERMATOLOGIA	407	3	410
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	DIPARTIMENTO DI CHIRURGIA - U.O. OCULISTICA	118	0	118
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	DIVISIONE EMATOLOGIA	865	2	867
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	GENETICA MEDICA	501	0	501
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	MEDICINA MOLECOLARE	281	1	282
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. NEUROLOGIA	730	2	732
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. PATOLOGIA METABOLICA	424	7	431
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. PEDIATRIA II REUMATOLOGIA	809	0	809
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. BRONCOPNEUMATOLOGIA*	184	0	184
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. PEDIATRIA GENERALE E MALATTIE INFETTIVE*	167	4	171
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA	964	1	965
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. GASTROENTEROLOGIA E NUTRIZIONE	179	0	179
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. NEFROLOGIA	505	0	505
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. ONCOLOGIA PEDIATRICA	174	0	174
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. ORTOPEDIA	23	0	23
IRCCS INMI LAZZARO SPALLANZANI	DIVISIONE MALATTIE INFETTIVE E TROPICALI	17	1	18

\*Strutture senza DGR

**(continua Allegato 1)**

Schede inserite per Istituto e Centro/Presidio e condizione. Lazio, dati riferiti a 16.914 soggetti con scheda aperta e 866 soggetti con scheda chiusa

Istituto	Centro/Presidio	NUMERO SCHEDE AL 31.12.2012		
		APERTE	CHIUSE	TOTALE
IRCCS - ISTITUTO DERMOPATICO DELL'IMMACOLATA	ISTITUTO DERMOPATICO DELL'IMMACOLATA	619	0	619
IFO ISTITUTI FISIOTERAPICI OSPEDALIERI	ISTITUTO S. GALLICANO-CENTRO PER LE PORFIRIE E MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE	226	0	226
IFO ISTITUTI FISIOTERAPICI OSPEDALIERI	ISTITUTO REGINA ELENA - U.O. GASTROENTEROLOGIA ED ENDOSCOPIA DIGESTIVA	205	0	205
IME-ISTITUTO MEDITERRANEO DI EMATOLOGIA	CENTRO INTERNAZIONALE PER IL TRAPIANTO NELLA TALASSEMIA E ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	2	0	2
OSPEDALE S. EUGENIO - ASL RM C	U.O. DIPARTIMENTALE DAY HOSPITAL TALASSEMICI	243	18	261
OSPEDALE S. EUGENIO - ASL RM C	U.O.C NEUROLOGIA - DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	55	2	57
OSPEDALE S. EUGENIO - ASL RM C	U.O. ENDOCRINOLOGIA	70	6	76
OSPEDALE OFTALMICO - ASL RM E	OSPEDALE OFTALMICO	348	0	348
OSPEDALE S. CAMILLO DE LELLIS - ASL RIETI	U.O. MEDICINA INTERNA 2	2	0	2
OSPEDALE BELCOLLE - ASL VITERBO	U.O. DI NEFROLOGIA E DIALISI*	13	1	14
<b>TOTALE</b>		<b>17.689</b>	<b>870</b>	<b>18.559</b>

\*Strutture senza DGR

**Allegato 2**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

<b>CODICE</b>	<b>NOME MALATTIA RARA/GRUPPO</b>	<b>TIPO</b>	<b>N.</b>	<b>%</b>
RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	AFFERENTE	1.568	9,8
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	GRUPPO	935	5,9
RF0280	CHERATOCONO	PATOLOGIA	491	3,1
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	GRUPPO	467	2,9
RDG020	EMOFILIA A	AFFERENTE	358	2,2
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	PATOLOGIA	301	1,9
RDG010	TALASSEMIE	AFFERENTE	292	1,8
RL0030	PEMFIGO	PATOLOGIA	264	1,7
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	PATOLOGIA	254	1,6
RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	AFFERENTE	253	1,6
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	PATOLOGIA	241	1,5
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	GRUPPO	240	1,5
RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	AFFERENTE	229	1,4
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	PATOLOGIA	225	1,4
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	PATOLOGIA	218	1,4
RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	AFFERENTE	216	1,4
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	PATOLOGIA	213	1,3
RN0680	TURNER SINDROME DI	PATOLOGIA	212	1,3
RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	AFFERENTE	210	1,3
RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	AFFERENTE	193	1,2
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	PATOLOGIA	191	1,2
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	PATOLOGIA	191	1,2
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	GRUPPO	187	1,2
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	PATOLOGIA	183	1,1
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	GRUPPO	181	1,1
RDG020	DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	AFFERENTE	174	1,1
RF0140	WEST SINDROME DI	PATOLOGIA	173	1,1
RN1320	MARFAN SINDROME DI	PATOLOGIA	171	1,1
RCG160	GEORGE SINDROME DI	AFFERENTE	169	1,1
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	PATOLOGIA	166	1,0
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	GRUPPO	163	1,0
RCG150	ISTIOCITOSI X	AFFERENTE	162	1,0
RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	AFFERENTE	157	1,0

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	PATOLOGIA	147	0,9
RQ099R	SENSIBILITA' CHIMICA MULTIPLA	PATOLOGIA	145	0,9
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	PATOLOGIA	140	0,9
RDG010	FAVISMO	AFFERENTE	140	0,9
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	PATOLOGIA	137	0,9
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	PATOLOGIA	136	0,9
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	PATOLOGIA	130	0,8
RCG110	PORFIRIE	GRUPPO	124	0,8
RCG020	ADRENOGENITALI CONGENITE SINDROMI	GRUPPO	118	0,7
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	PATOLOGIA	113	0,7
RB0020	RETINOBLASTOMA	PATOLOGIA	99	0,6
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	GRUPPO	95	0,6
RN1010	NOONAN SINDROME DI	PATOLOGIA	93	0,6
RFG090	STEINERT MALATTIA DI	AFFERENTE	92	0,6
RN0020	MICROCEFALIA	PATOLOGIA	90	0,6
RI0010	ACALASIA	PATOLOGIA	82	0,5
RB0010	WILMS TUMORE DI	PATOLOGIA	98	0,6
RFG080	DUCHENNE DISTROFIA DI	AFFERENTE	79	0,5
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	PATOLOGIA	77	0,5
RNG070	ITTIOSI CONGENITA	AFFERENTE	77	0,5
RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	AFFERENTE	75	0,5
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	PATOLOGIA	69	0,4
RM0010	DERMATOMIOSITE	PATOLOGIA	65	0,4
RCG020	IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	AFFERENTE	65	0,4
RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	PATOLOGIA	62	0,4
RCG080	FABRY MALATTIA DI	AFFERENTE	60	0,4
RN0210	ATRESIA BILIARE	PATOLOGIA	59	0,4
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	GRUPPO	58	0,4
RN1360	ALPORT SINDROME DI	PATOLOGIA	57	0,4
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	PATOLOGIA	56	0,4
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO...	GRUPPO	56	0,4
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	GRUPPO	56	0,4
RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	AFFERENTE	55	0,3
RNG090	DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	55	0,3

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RD0010	EMOLITICO UREMICA SINDROME DI	PATOLOGIA	53	0,3
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	PATOLOGIA	49	0,3
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	GRUPPO	48	0,3
RDG020	EMOFILIA B	AFFERENTE	46	0,3
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	GRUPPO	44	0,3
RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	AFFERENTE	44	0,3
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	GRUPPO	41	0,3
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	PATOLOGIA	38	0,2
RN0550	DARIER MALATTIA DI	PATOLOGIA	37	0,2
RCG010	BARTTER SINDROME DI	AFFERENTE	36	0,2
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOIA DEMIELINIZZANTE	PATOLOGIA	36	0,2
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	PATOLOGIA	35	0,2
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	PATOLOGIA	35	0,2
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	PATOLOGIA	35	0,2
RNG060	DISPLASIA FIBROSA	AFFERENTE	34	0,2
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	PATOLOGIA	34	0,2
RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	AFFERENTE	33	0,2
RN0710	MELAS SINDROME	PATOLOGIA	33	0,2
RCG060	GLICOGENOSI	AFFERENTE	32	0,2
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	PATOLOGIA	32	0,2
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	PATOLOGIA	32	0,2
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	GRUPPO	31	0,2
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	PATOLOGIA	31	0,2
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	PATOLOGIA	30	0,2
RNG040	CROUZON MALATTIA DI	AFFERENTE	30	0,2
RN0050	LISSENCEFALIA	PATOLOGIA	30	0,2
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	PATOLOGIA	30	0,2
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	PATOLOGIA	29	0,2
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	PATOLOGIA	28	0,2
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	GRUPPO	28	0,2
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	PATOLOGIA	27	0,2
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	PATOLOGIA	27	0,2
RCG040	CISTINOSI	AFFERENTE	26	0,2
RFG080	BECKER DISTROFIA DI	AFFERENTE	25	0,2
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	PATOLOGIA	25	0,2

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	GRUPPO	25	0,2
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	25	0,2
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	GRUPPO	25	0,2
RG0070	WEGENER GRANULOMATOSI DI	PATOLOGIA	25	0,2
RC0150	WILSON MALATTIA DI	PATOLOGIA	25	0,2
RDG010	FANCONI ANEMIA DI	AFFERENTE	23	0,1
RFG040	FRIEDREICH ATASSIA DI	AFFERENTE	23	0,1
RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDIARIA	AFFERENTE	23	0,1
RF0040	RETT SINDROME DI	PATOLOGIA	23	0,1
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	GRUPPO	22	0,1
RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	AFFERENTE	22	0,1
RNG070	ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	AFFERENTE	22	0,1
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	PATOLOGIA	22	0,1
RNG040	PIERRE ROBIN SINDROME DI	AFFERENTE	22	0,1
RNG080	ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	21	0,1
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	GRUPPO	21	0,1
RFG040	ATASSIA TELEANGECTASICA	AFFERENTE	21	0,1
RFG010	LEUCODISTROFIE	GRUPPO	21	0,1
RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	AFFERENTE	21	0,1
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	PATOLOGIA	20	0,1
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	PATOLOGIA	20	0,1
RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	AFFERENTE	19	0,1
RN0110	ANIRIDIA	PATOLOGIA	18	0,1
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	PATOLOGIA	18	0,1
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	PATOLOGIA	18	0,1
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	PATOLOGIA	18	0,1
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	GRUPPO	18	0,1
RFG060	CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI	AFFERENTE	17	0,1
RCG060	GALATTOSEMIA	AFFERENTE	17	0,1
RNG070	ITTIOSI X-LINKED	AFFERENTE	17	0,1
RN1650	NEVO DISPLASTICO SINDROME DEL	PATOLOGIA	17	0,1
RNG040	TREACHER COLLINS SINDROME DI	AFFERENTE	17	0,1
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	PATOLOGIA	16	0,1
RN1530	LEOPARD SINDROME DI	PATOLOGIA	16	0,1

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

<b>CODICE</b>	<b>NOME MALATTIA RARA/GRUPPO</b>	<b>TIPO</b>	<b>N.</b>	<b>%</b>
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	PATOLOGIA	16	0,1
RM0020	POLIMIOSITE	PATOLOGIA	16	0,1
RNG030	APERT SINDROME DI	AFFERENTE	15	0,1
RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	AFFERENTE	15	0,1
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	PATOLOGIA	15	0,1
RNG060	OSTEOPETROSI	AFFERENTE	15	0,1
RNG050	ACONDROPLASIA	AFFERENTE	14	0,1
RA0030	LYME MALATTIA DI	PATOLOGIA	14	0,1
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	PATOLOGIA	14	0,1
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	PATOLOGIA	14	0,1
RFG040	SPINOCEREBELLARI MALATTIE	GRUPPO	14	0,1
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	PATOLOGIA	14	0,1
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	PATOLOGIA	13	0,1
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	PATOLOGIA	13	0,1
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	GRUPPO	13	0,1
RN0430	POLAND SINDROME DI	PATOLOGIA	13	0,1
RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	PATOLOGIA	13	0,1
RFG110	DISTROFIA DEI CONI	AFFERENTE	12	0,1
RN0880	EEC SINDROME	PATOLOGIA	12	0,1
RFG030	GANGLIOSIDOSI	GRUPPO	12	0,1
RFG040	MARIE ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI	AFFERENTE	12	0,1
RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	AFFERENTE	12	0,1
RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	AFFERENTE	11	0,1
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	PATOLOGIA	11	0,1
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	PATOLOGIA	11	0,1
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	PATOLOGIA	11	0,1
RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	GRUPPO	11	0,1
RFG140	FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI	AFFERENTE	11	0,1
RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	AFFERENTE	11	0,1
RCG080	NIEMANN PICK MALATTIA DI	AFFERENTE	11	0,1
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	PATOLOGIA	11	0,1
RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	AFFERENTE	11	0,1
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	PATOLOGIA	11	0,1
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	GRUPPO	10	0,1

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	PATOLOGIA	10	0,1
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	PATOLOGIA	10	0,1
RCG060	FRUTTOSEMIA	AFFERENTE	10	0,1
RCG040	OMOCISTINURIA	AFFERENTE	10	0,1
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	PATOLOGIA	10	0,1
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	PATOLOGIA	10	0,1
RN1150	CARDIO-FACIO-CUTANEA SINDROME	PATOLOGIA	9	0,1
RF0200	COATS MALATTIA DI	SINONIMO	9	0,1
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	PATOLOGIA	9	0,1
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	PATOLOGIA	9	0,1
RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	AFFERENTE	9	0,1
RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	AFFERENTE	9	0,1
RN1220	STICKLER SINDROME DI	PATOLOGIA	9	0,1
RCG040	ALCAPTONURIA	AFFERENTE	8	0,1
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	PATOLOGIA	8	0,1
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	PATOLOGIA	8	0,1
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	GRUPPO	8	0,1
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	PATOLOGIA	8	0,1
RI0040	PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE SINDROME DA	PATOLOGIA	8	0,1
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ TIPO 1 SINDROME DI	PATOLOGIA	8	0,1
RCG040	URINE A SCIROPPO DI ACERO MALATTIA DELLE	AFFERENTE	8	0,1
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	PATOLOGIA	7	0,0
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	PATOLOGIA	7	0,0
RN0320	GASTROSCHISI	PATOLOGIA	7	0,0
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	PATOLOGIA	7	0,0
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	PATOLOGIA	7	0,0
RFG080	LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	AFFERENTE	7	0,0
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	PATOLOGIA	7	0,0
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	PATOLOGIA	7	0,0
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	PATOLOGIA	7	0,0
RFG110	BEST DISTROFIA VITELLIFORME DI	AFFERENTE	6	0,0
RFG140	CORNEA GUTTATA	AFFERENTE	6	0,0
RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	AFFERENTE	6	0,0
RNG040	DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE	SINONIMO	6	0,0



**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

<b>CODICE</b>	<b>NOME MALATTIA RARA/GRUPPO</b>	<b>TIPO</b>	<b>N.</b>	<b>%</b>
RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa	AFFERENTE	6	0,0
RN1020	OPITZ SINDROME DI	PATOLOGIA	6	0,0
RM0060	POLICONDRITE	PATOLOGIA	6	0,0
RN0490	WEAVER SINDROME DI	PATOLOGIA	6	0,0
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	PATOLOGIA	6	0,0
RN1330	X FRAGILE SINDROME DA	PATOLOGIA	6	0,0
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,0
RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	PATOLOGIA	5	0,0
RN1140	BRANCHIO-OTO-RENALE SINDROME	PATOLOGIA	5	0,0
RFG010	CANAVAN MALATTIA DI	AFFERENTE	5	0,0
RCG010	CONN SINDROME DI	AFFERENTE	5	0,0
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	PATOLOGIA	5	0,0
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,0
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	PATOLOGIA	5	0,0
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	PATOLOGIA	5	0,0
RI0070	INCLUSIONE DEI MICROVILLI MALATTIA DA	PATOLOGIA	5	0,0
RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	AFFERENTE	5	0,0
RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	AFFERENTE	5	0,0
RNG070	NETHERTON SINDROME DI	AFFERENTE	5	0,0
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	GRUPPO	5	0,0
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,0
RN1050	RIEGER SINDROME	PATOLOGIA	5	0,0
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	PATOLOGIA	5	0,0
RCG040	ALBINISMO	AFFERENTE	4	0,0
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	AFFERENTE	4	0,0
RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	AFFERENTE	4	0,0
RFG040	FRIEDREICH-LIKE ATASSIA DI	AFFERENTE	4	0,0
RD0050	GRANULOMATOSA CRONICA MALATTIA DI	PATOLOGIA	4	0,0
RN0390	GREIG SINDROME DI CEFALOPOLISINDATTILIA	PATOLOGIA	4	0,0
RCG100	IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA SINDROME DI	AFFERENTE	4	0,0
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RFG110	LEBER AMAUROSIS CONGENITA DI	AFFERENTE	4	0,0
RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	AFFERENTE	4	0,0
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

<b>CODICE</b>	<b>NOME MALATTIA RARA/GRUPPO</b>	<b>TIPO</b>	<b>N.</b>	<b>%</b>
RCG090	MUCOLIPIDOSI	GRUPPO	4	0,0
RN1660	NEVO EPIDERMAL SINDROME DEL	PATOLOGIA	4	0,0
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	PATOLOGIA	4	0,0
RN0100	PETER ANOMALIA DI	PATOLOGIA	4	0,0
RN1100	SECKEL SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RN1180	TRICO-RINO-FALANGEA SINDROME	PATOLOGIA	4	0,0
RDG030	TROMBOASTENIA	AFFERENTE	4	0,0
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	PATOLOGIA	3	0,0
RFG040	ATASSIA PERIODICA	AFFERENTE	3	0,0
RN1640	CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA SINDROME	PATOLOGIA	3	0,0
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	3	0,0
RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	AFFERENTE	3	0,0
RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	AFFERENTE	3	0,0
RN0410	DISPLASIA SPONDILOCOSTALE	SINONIMO	3	0,0
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	PATOLOGIA	3	0,0
RN0610	IPOPLASIA FOCAL DERMICA	PATOLOGIA	3	0,0
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	PATOLOGIA	3	0,0
RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	AFFERENTE	3	0,0
RF0150	NARCOLESSIA	PATOLOGIA	3	0,0
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	PATOLOGIA	3	0,0
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	PATOLOGIA	3	0,0
RFG090	THOMSEN MALATTIA DI	AFFERENTE	3	0,0
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RC0070	ACRODERMATITE ENTEROPATICA	SINONIMO	2	0,0
RN0280	ACRODISOSTOSI	PATOLOGIA	2	0,0
RP0040	ALCOLICA FETALE SINDROME	PATOLOGIA	2	0,0
RDG010	ANEMIE SIDEROBLASTICHE	AFFERENTE	2	0,0
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	PATOLOGIA	2	0,0
RDG030	BERNARD SOULIER SINDROME DI	AFFERENTE	2	0,0
RN1130	BRANCHIO-OCULO-FACCIALE SINDROME	PATOLOGIA	2	0,0
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	PATOLOGIA	2	0,0
RN0500	CUTIS LAXA	PATOLOGIA	2	0,0
RFG130	DEGENERAZIONE MARGINALE	AFFERENTE	2	0,0

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

<b>CODICE</b>	<b>NOME MALATTIA RARA/GRUPPO</b>	<b>TIPO</b>	<b>N.</b>	<b>%</b>
RC0090	DERCUM MALATTIA DI	PATOLOGIA	2	0,0
RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE	PATOLOGIA	2	0,0
RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE	AFFERENTE	2	0,0
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	PATOLOGIA	2	0,0
RFG140	DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	AFFERENTE	2	0,0
RFG140	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE	SINONIMO	2	0,0
RFG140	DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	AFFERENTE	2	0,0
RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	AFFERENTE	2	0,0
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	GRUPPO	2	0,0
RNG060	ENGELMANN MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,0
RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RCG070	IPOBETALIOPROTEINEMIA	AFFERENTE	2	0,0
RC0160	IPOFOSFATASIA	PATOLOGIA	2	0,0
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	GRUPPO	2	0,0
RNG070	ITTIOSI HYSTRIX CURTH-MACKLIN TYPE	AFFERENTE	2	0,0
RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,0
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	PATOLOGIA	2	0,0
RN1000	NAGER SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	AFFERENTE	2	0,0
RNG060	OSTEOCONDROPLASIA	SINONIMO	2	0,0
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE IPO E IPERKALIEMICHE	GRUPPO	2	0,0
RN1170	PROTEO SINDROME	PATOLOGIA	2	0,0
RN1670	PTERIGIO MULTIPLO SINDROME	PATOLOGIA	2	0,0
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	PATOLOGIA	2	0,0
RN1700	SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RN1240	TOWNES-BROCK SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RCG040	ALANINEMIA	AFFERENTE	1	0,0
RF0010	ALPERS MALATTIA DI	PATOLOGIA	1	0,0
RP0050	APNEA INFANTILE	PATOLOGIA	1	0,0
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	PATOLOGIA	1	0,0
RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN0830	BLOOM SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RN0450	CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RCG050	CITRULLINEMIA	AFFERENTE	1	0,0
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RF0270	COGAN SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RG010	COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICA UREMICA	AFFERENTE	1	0,0
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	PATOLOGIA	1	0,0
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	PATOLOGIA	1	0,0
RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RNG060	DISCONDROSTEOSI	AFFERENTE	1	0,0
RNG060	DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	AFFERENTE	1	0,0
RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	AFFERENTE	1	0,0
RNG050	DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	AFFERENTE	1	0,0
RFG110	DISTROFIA VITREO RETINICA	AFFERENTE	1	0,0
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	GRUPPO	1	0,0
RFG140	DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	AFFERENTE	1	0,0
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	PATOLOGIA	1	0,0
RC0100	FARBER MALATTIA DI	PATOLOGIA	1	0,0
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	PATOLOGIA	1	0,0
RN0380	FILIPPI SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN0260	FOCOMELIA	PATOLOGIA	1	0,0
RFG110	FUNDUS ALBIPUNCTATUS	SINONIMO	1	0,0
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	PATOLOGIA	1	0,0
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RA0010	HANSEN MALATTIA DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	GRUPPO	1	0,0
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RFG050	KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,0
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	PATOLOGIA	1	0,0
RG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	GRUPPO	1	0,0
RFG070	MIOPATIA DESMIN STORAGE	AFFERENTE	1	0,0
RN1160	OCULO-CEREBRO-CUTANEA SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RN0470	OTO-PALATO-DIGITALE SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0

**(continua Allegato 2)**

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 15.973 diagnosi, 251 codici esenzione e 361 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2012

<b>CODICE</b>	<b>NOME MALATTIA RARA/GRUPPO</b>	<b>TIPO</b>	<b>N.</b>	<b>%</b>
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	SINONIMO	1	0,0
RN1600	PEARSON SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,0
RN1610	POEMS SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RFG060	REFSUM MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,0
RN1070	ROBINOW SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	PATOLOGIA	1	0,0
RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA	PATOLOGIA	1	0,0
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN1690	TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	GRUPPO	1	0,0
RN1730	TUMORE DI WILMS	SINONIMO	1	0,0
RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RFG050	WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,0
RC0060	WERNER SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RCG120	XANTINURIA	AFFERENTE	1	0,0
<b>TOTALE</b>			<b>15.973</b>	<b>100,0</b>

**Allegato 3**

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/01 ordinate per frequenza.  
Dati riferiti a 1.328 diagnosi e 177 malattie con scheda aperta al 31.12.2012

<b>MALATTIA RARA</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
LEUCEMIA LINFOLASTICA ACUTA	286	21,5
ENCEFALOPATIA EPILETTICA INFANTILE PRECOCE	122	9,2
LINFOMA DI HODGKIN	110	8,3
LYNCH SINDROME DI	79	5,9
ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE	59	4,4
LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO	52	3,9
FEBBRE REUMATICA	50	3,8
DISPLASIA CORTICALE FOCALE ISOLATA	43	3,2
DRAVET SINDROME DI	40	3,0
OSTEOMIELE MULTIFOCAL RICORRENTE CRONICA (CRMO)	32	2,4
ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE	29	2,2
LINFOMA NON HODGKIN	29	2,2
FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	20	1,5
RENE POLICISTICO RECESSIVO	15	1,1
EPILESSIA DIPENDENTE DALLA PIRIDOSSINA	11	0,8
EPILESSIA RITARDO MENTALE (MUTAZIONE GENE PCHD)	11	0,8
FANCONI PRIMITIVA SINDROME DI	10	0,8
NEUROEPITELIOMA	10	0,8
PERICARDITE	10	0,8
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (FMF)	9	0,7
LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA	8	0,6
AICARDI SINDROME DI	7	0,5
GITELMAN SINDROME DI	7	0,5
SARCOIDOSI	7	0,5
TROMBOCITEMIA ESSENZIALE	7	0,5
CATARATTA GIOVANILE- MICROCORNEA-GLICOSURIA RENALE	6	0,5
MIELODISPLASIA	6	0,5
ONDINE SINDROME DI	6	0,5
ANEMIA APLASTICA	5	0,4
CITOPENIA REFRATTARIA	5	0,4
EPILESSIA GENERALIZZATA CON CONVULSIONI FEBBRILI	5	0,4
LINFOMA DI BURKITT	5	0,4
OSTEOSARCOMA	5	0,4
ANGIOITE CUTANEA LEUCOCITOCLASTICA	4	0,3

**(continua Allegato 3)**

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/01 ordinate per frequenza.

Dati riferiti a 1.328 diagnosi e 177 malattie con scheda aperta al 31.12.2012

<b>MALATTIA RARA</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
HIPEREPLEXIA - EPILESSIA	4	0,3
OSSALOSI TIPO I	4	0,3
SOTOS SINDROME DI	4	0,3
ACIDURIA MEVALONICA	3	0,2
ANGIOITE CUTANEA LEUCOCITOCLASTICA	3	0,2
COSTELLO SINDROME DI	3	0,2
DENT MALATTIA DI	3	0,2
DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA	3	0,2
IPERINSULINISMO AUTOSOMICO DOMINANTE DA DEFICIT DI KIR6.2	3	0,2
LINFOISTIOCITOSI EMOFAGOCITICA FAMILIARE	3	0,2
MICROFTALMIA	3	0,2
ORTICARIA PIGMENTOSA	3	0,2
PSEUDOIPOPARATIROIDISMO	3	0,2
SCHWACHMAN DIAMOND SINDROME DI	3	0,2
SINDROME AUTOINFIAMMATORIA FAMILIARE DA FREDDO	3	0,2
TRAPS SINDROME DI	3	0,2
WERMER SINDROME DI	3	0,2
AGENESIA DEL CORPO CALLOSO - NEUROPATIA	2	0,2
ASPERGILLOSI	2	0,2
BELFAROFIMOSI PTOSI EPICANTO INVERSO	2	0,2
CASTLEMAN MALATTIA DI	2	0,2
COLESTASI INTRAEPATICA FAMILIARE PROGRESSIVA TIPO 2	2	0,2
CONVULSIONI DIPENDENTI DAL PIRIDOSSALE FOSFATO	2	0,2
CONVULSIONI INFANTILI BENIGNE FAMILIARI	2	0,2
CRIOPIRINOPATIA	2	0,2
DEFICIT DI IMMUNOGLOBULINA A (IGA)	2	0,2
DEFICIT DI METILENE-TETRAIDROFOLATO REDUTTASI (MTHFR)	2	0,2
DISPLASIA CLEIDOCRANICA	2	0,2
EMI IPERTORFIA	2	0,2
ENTEROPATIA AUTOIMMUNE TIPO I LEGATA ALL'X (IPEX)	2	0,2
FACOMATOSI PIGMENTO VASCOLARE	2	0,2
GORHAM SINDROME DI	2	0,2
GORLIN SINDROME DI	2	0,2
GUILLAIN-BARRE' SINDROME DI	2	0,2

**(continua Allegato 3)**

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/01 ordinate per frequenza.

Dati riferiti a 1.328 diagnosi e 177 malattie con scheda aperta al 31.12.2012

MALATTIA RARA	N	%
LARINGOMALACIA CONGENITA	2	0,2
LIDDLE SINDROME DI	2	0,2
LIEBENBERG SINDROME DI	2	0,2
LINFEDEMA-DISTICIASI	2	0,2
LOWE SINDROME DI	2	0,2
MALATTIA CISTICA DELLA MIDOLLARE RENALE, AUTOSOMICA RECESSIVA	2	0,2
SINDROME DI LARON	2	0,2
SINDROME FACIO-AUDIO-SINFALANGISMO	2	0,2
SINDROME NEFROSICA IDIOPATICA STEROIDO-RESISTENTE CON IALINOSI FOCALE SEGMENTALE, FORMA FAMILIARE	2	0,2
SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE	2	0,2
AICARDI GOUTIERES SINDROME DI	1	0,1
MILORY MALATTIA DI	1	0,1
ACIDEMIA GLUTARICA TIPO I	1	0,1
ALFA MANNOSIDOSI	1	0,1
AMELOGENESI IMPERFETTA	1	0,1
ANEMIA EMOLITICA AUTOIMMUNE	1	0,1
ANEMIA REFRATTARIA	1	0,1
ANTIFOSFOLIPIDI SINDROME DA	1	0,1
ARTRITE PIOGENICA (SINDROME DI PAPA)	1	0,1
ASTROCITOMA	1	0,1
ATRESIA COANALE	1	0,1
ATROFIA MULTISISTEMICA, TIPO CEREBELLARE	1	0,1
BARTH SINDROME DI	1	0,1
BASSA STATURA OSTEODISPLASTICA MICROCEFALICA TIPO II (MOPD)	1	0,1
BLOUNT MALATTIA DI	1	0,1
CALCIFICAZIONE ARTERIOSA GENERALIZZATA DELL'INFANZIA	1	0,1
CANDLE SINDROME DI	1	0,1
CARCINOMA FAMILIARE DELLE CELLULE RANALI	1	0,1
CHERATODERMIA PALMOPLANTARE	1	0,1
COLESTASI INTRAEPATICA FAMILIARE PROGRESSIVA TIPO 3	1	0,1
COLITE ULCEROSA	1	0,1
DEFICIT CONGENITO DI ANTITROMBINA	1	0,1
DEFICIT DI BIOTINIDASI	1	0,1
DEGOS MALATTIA DI	1	0,1



**(continua Allegato 3)**

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/01 ordinate per frequenza.

Dati riferiti a 1.328 diagnosi e 177 malattie con scheda aperta al 31.12.2012

<b>MALATTIA RARA</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
DELEZIONE 13q14 SINDROME DA	1	0,1
DISCINESIA CILIARE PRIMITIVA (DCP)	1	0,1
DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA	1	0,1
DISPLASIA IMMUNO-OSSEA DI SCHIMKE	1	0,1
DISPLASIA METAFISARIA SENZA IPOTRICOSI	1	0,1
DISTONIA MIOCLONICA DA MUTAZIONE (SGCE)	1	0,1
DISTRESS RESPIRATORIO ACUTO NEONATALE CON DEFICIT DEL METABOLISMO DEL SURFATTANTE	1	0,1
DISTROFIA DEI CINGOLI	1	0,1
DISTROFIA FACIO SCAPOLO RENALE	1	0,1
DOWLING DEGOS MALATTIA DI	1	0,1
EBSTEIN MALATTIA DI	1	0,1
EMANGIOENDOTIELOMA KAPOSIFORME	1	0,1
EMANGIOMA CAPILLARE, FORMA FAMILIARE	1	0,1
ENCEFLOPATIA DEMIELINIZZANTE ACUTA	1	0,1
ENCONDROMATOSI	1	0,1
FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA (FOP)	1	0,1
FIBROSI CONGENITA DEI MUSCOLI EXTRAOCULARI	1	0,1
FISHER EVANS SINDROME DI	1	0,1
FLOATING-HARBOUR SINDROME DI	1	0,1
HALLEVORDEN SPATZ SINDROME DI	1	0,1
HENNEKAM SINDROME DI	1	0,1
IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE T-B+ LEGATA ALL'X (SCIDX1)	1	0,1
IPOGENESIA POLMONARE SINDROME DA	1	0,1
JEUNE SINDROME DI	1	0,1
KOSTMANN SINDROME DI	1	0,1
LARSEN AUTOSOMICA DOMINANTE SINDROME DI	1	0,1
LEGG-CALVÉ-PERTHES MALATTIA DI	1	0,1
LEIMIOMATOSI MULTIPLA CUTANEA E UTERINA	1	0,1
LEISHMANIOSI	1	0,1
LERI-WEILL SINDROME DI	1	0,1
LIPOMATOSI SIMMETRICA FAMILIARE	1	0,1
LUPUS ANTICOAGULANTE FAMILIARE	1	0,1
MALATTIA MYH9 CORRELATA	1	0,1
MALFORMAZIONI CAVERNOSE CELEBRALI	1	0,1

**(continua Allegato 3)**

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/01 ordinate per frequenza.

Dati riferiti a 1.328 diagnosi e 177 malattie con scheda aperta al 31.12.2012

<b>MALATTIA RARA</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
MALFORMAZIONE ISOLATA DI DANDY WALKER SINDROME DA	1	0,1
MALPUECH SINDROME DI	1	0,1
MARCUS GUNN SINDROME DI	1	0,1
MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER (MRKH)	1	0,1
MENKES MALATTIA DI	1	0,1
MENKES SINDROME DI	1	0,1
MONOSOMIA 22Q11	1	0,1
MORBO DI CROHN	1	0,1
NEFROCALCINOSI	1	0,1
NEUROBLASTOMA	1	0,1
NISTAGMO CONGENITO,2	1	0,1
OMENN SINDROME DI	1	0,1
ORTICARIA ATIPICA DA FREDDO	1	0,1
OVERGROWTH 15q SINDROME DA	1	0,1
PAPULOSI LINFOMATOIDE	1	0,1
PARKINSON AUTOSOMICA RECESSIVA MALATTIA DI	1	0,1
PECTUS EXCAVATUM - MACROCEFALIA - DISPLASIA UNGUEALE	1	0,1
PHACE SINDROME DI	1	0,1
PIEDE TORTO EREDITARIO DA MUTAZIONE PUNTIFORME DI PITX1	1	0,1
PIERSON SINDROME DI	1	0,1
PREDISPOSIZIONE AL TUMORE RABDOIDE (SPR) SINDROME DA	1	0,1
PROTEUS SINDROME DI	1	0,1
ROTHMUND THOMSON SINDROME DI	1	0,1
ROTHMUND-THOMSON SINDROME DI	1	0,1
SCLEROSI SISTEMICA	1	0,1
SENIOR LOKEN SINDROME DI	1	0,1
SINDATTILA SINOSTOSICA MESOASSIALE CON RIDUZIONE DELLE FALANGI	1	0,1
SINDROME ACALASIA-ALACRIMIA	1	0,1
SINDROME ACALASIA-ALACRIMIA	1	0,1
SINDROME BANDE AMNIOTICHE	1	0,1
SINDROME CHERATODERMA PALMOPLANTARE-SCLERODATTILIA	1	0,1
SINDROME DELL'AMARTOMA IPOTALAMICO CONGENITO	1	0,1
SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE (LADD)	1	0,1
TORTUOSITA' DELLE ARTERIE (ATS) SINDROME DA	1	0,1

**(continua Allegato 3)**

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del D.M. 279/01 ordinate per frequenza.

Dati riferiti a 1.328 diagnosi e 177 malattie con scheda aperta al 31.12.2012

<b>MALATTIA RARA</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
VON HIPPEL LINDAU SINDROME DI	1	0,1
WAARDENBURG TIPO I SINDROME DI	1	0,1
WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	1	0,1
WISSLER FANCONI MALATTIA DI	1	0,1
ZIMMERMAN-LABAND SINDROME DI	1	0,1
46,XY DISTURBI DELLO SVILUPPO SESSUALE (DSD)	1	0,1
MALATTIE RARE NON BEN SPECIFICATE	12	0,9
<b>TOTALE</b>	<b>1.328</b>	<b>100,0</b>