

Le Malattie Rare nella Regione Lazio

Rapporto Anno 2013

Agosto 2014

Sviluppo, gestione del sistema informatico e analisi dei dati: Esmeralda Castronuovo, Marco Pignocco

Testo a cura di: Simonetta Barbacci, Esmeralda Castronuovo, Domenico Di Lallo

Grafica a cura di: Maria Vannelli

Referenti di Istituto per le Malattie Rare e Referenti dei Centri Presidi per la raccolta dati:

Azienda Universitaria Policlinico Umberto I

Referente Istituto: Mauro Celli

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

Azienda Universitaria Policlinico Tor Vergata

Referente Istituto: Sabrina Ferri

Referente C/P: Luca Bianchi, Francesco Brancati, Luigi Chiariello, Maria Domenica Guarino, Ernesto Ippolito, Barbara Kroegler, Giuseppe Novelli, Roberto Perricone, Massimiliano Postorino

Azienda Universitaria Policlinico A. Gemelli

Referente Istituto: Leonardo Scorcelletti

Referente C/P: Clara De Simone, Giacomo Della Marca, Leonardo Di Gennaro, Raffaele Manna, Claudia Rendeli, Elena Rossi, Antonio Ruggiero, Serenella Servidei, Gianpiero Tamburrini, Giuseppe Zampino, Angelo Zoli

A. Ospedaliera S. Camillo Forlanini

Referente Istituto: Paola Grammatico

Referente C/P: Salvatore Antonelli, Gianluca Bellocchi, Marco Castori, Sandro Costanzi Porrini, Beatrice Rondinelli, Alfredo Sebastiani, Elisabetta Zachara

A. Ospedaliera San Filippo Neri

Referente Istituto: Silvana Chiaradia

Referente C/P: Marialaura Santarelli, Francesco Serra, Roberto Silvestri

A. Ospedaliera Sant'Andrea

Referente Istituto: Giovanni Antonini

Referente C/P: Giovanni Antonini

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, Caterina Cancrini, Guido Castelli, Dianela Claps, Raffaele Cozza, Fabrizio De Benedetti, Antonella Diamanti, Maria Cristina Digilio, May El Hachem, Francesco Emma, Alessandra Marchesi, Romana Marini, Maria Giovanna Paglietti, 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 - 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 Bilocati, Vittoria Stigliano

IME-Istituto Mediterraneo Di Ematologia

Referente Istituto: Maria Domenica Simone

Referente C/P: Maria Domenica Simone

Ospedale S. Eugenio asl Rm C

Referente Istituto: di Paolo Ambrogio

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 S. Camillo De Lellis - Asl Rieti

Referente Istituto: Basilio Battisti

Referente C/P: Sandro Boschetto, Paolo Scapato

Ospedale Belcolle - Asl Viterbo

Referente Istituto: Sandro Feriozzi

Referente C/P: Marco Mangeri, Marco Montanaro

Ospedale SM Goretti - Asl Latina

Referente Istituto: Angelo De Blasio

Referente C/P: Carlo Ciabatta

INDICE

Pag.

1.	Introduzione	1
2.	Organizzazione della Rete nel Lazio	2
3.	Le modalità di raccolta dati	4
4.	Risultati aggiornati al 31 dicembre 2013	5
5.	L'attività dei centri di genetica	20
6.	I Centri non riconosciuti con Delibera di Giunta Regionale che hanno notificato casi ...	21
7.	Osservazioni conclusive	23
8.	Riferimenti normativi	25
<i>Allegato 1</i>		
	Schede inserite per Istituto e Centro/Presidio e condizione	27
<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	37

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); dal 1° dicembre 2013, con la chiusura dell'ASP, l'attività del Registro è stata trasferita all'Area Programmazione Rete Ospedaliera (Pubblica e Privata-Policlinici Universitari) e Ricerca della Direzione Salute e Integrazione Socio-Sanitaria.

Nel rapporto vengono presentati i dati raccolti nel Sistema Informativo Malattie Rare aggiornati al 31 dicembre 2013. Si fa presente che nelle regole di inserimento di dati nel Sistema viene raccomandato che siano inserite solo schede riferite ad utenti con diagnosi confermata e effettivamente seguiti dal centro. Il Sistema Informativo, nei fatti, non dovrebbe contenere record

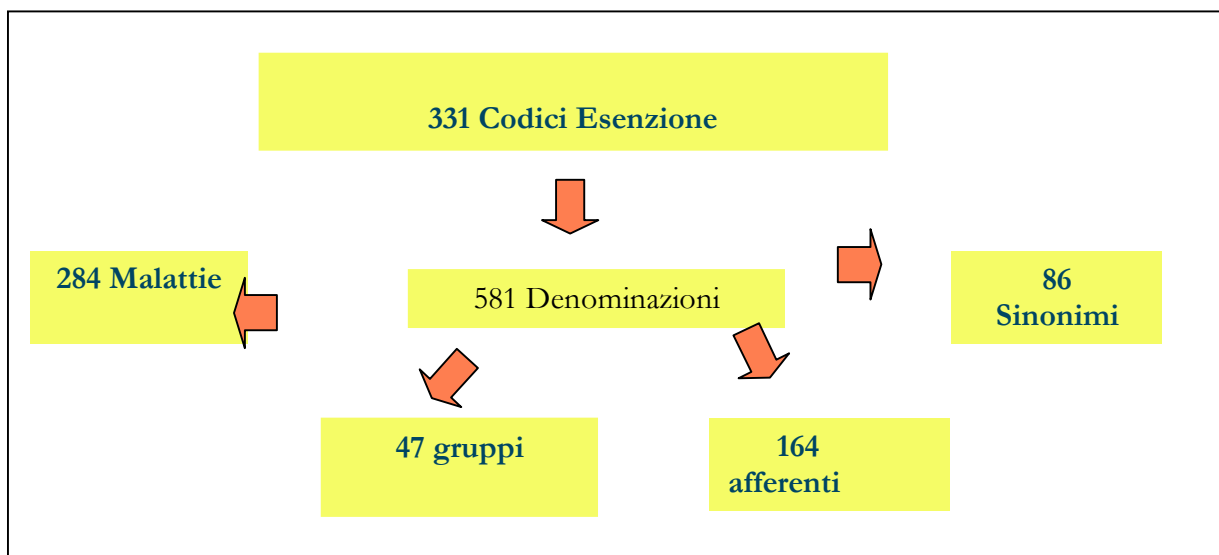
relativi a soggetti ancora nella fase della verifica diagnostica o che si sono rivolti al centro esclusivamente per ricevere la certificazione di malattia.

I dati contenuti nel rapporto contengono malattie rare presenti nell'elenco del D.M. 279/01 notificate da C/P riconosciuti o non riconosciuti con Delibera della Giunta Regionale nonché malattie rare non presenti nell'elenco del D.M. 279/01,

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 per la

quale è stato individuato un Centro di Riferimento Regionale ed 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
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 Rm E	-	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
TOTALE	41	34	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^a 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, in collaborazione con il CNMR, sono stati inviati 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.

Nel 2010 è stato 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 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 anche se 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, ma in questo caso il Sistema non permette la stampa del certificato per l’esenzione. Al 31.12.2013 23 centri senza DGR hanno richiesto l'autorizzazione all'inserimento dati nel programma e di questi 20 hanno effettivamente notificato casi.

I dati delle singole schede sono trasferiti dal C/P alla Regione 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 2013

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=26).

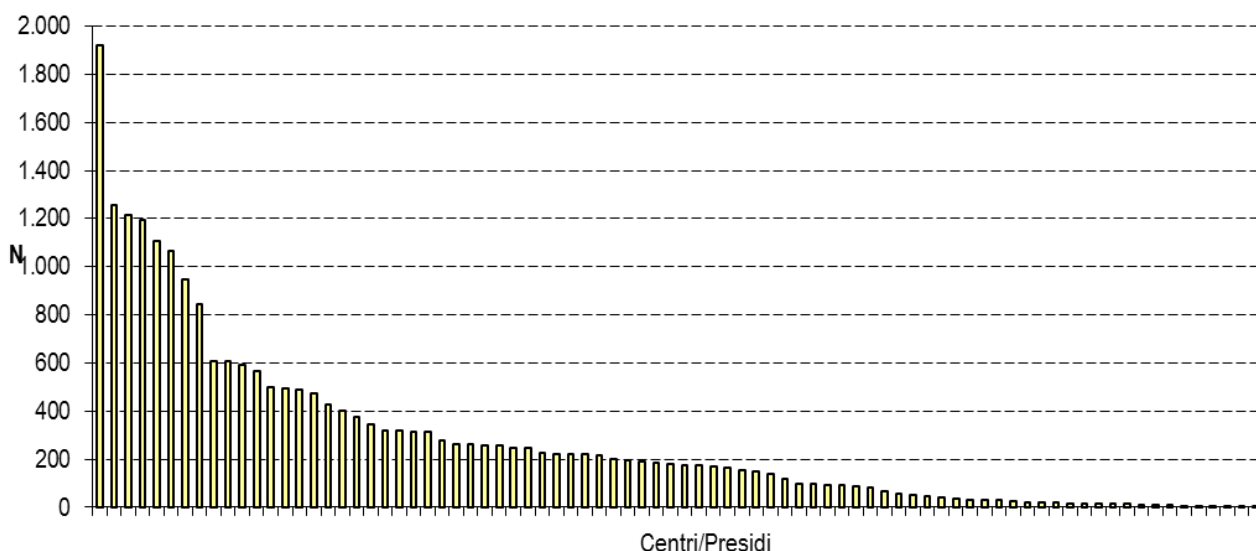
Le 23.994 schede presenti nell'archivio facevano riferimento a 22.896 soggetti: 22.961 risultavano aperte al 31.12.2013 (riferite a 21.932 soggetti) e 1.033 chiuse, riferite a 1.010 soggetti (allegato 1). Tra i 21.932 soggetti con scheda aperta al 31.12.2013, 958 (4,3%) risultavano in carico presso più centri, dello stesso Istituto o di Istituti diversi: il 92% presso due, il 6,7% presso tre centri e l'1,2% presso 4 centri (tabella 1).

Tabella 1 - Schede e soggetti presenti. Anno 2013

TOTALE		DI CUI CON SCHEDA APERTA		DI CUI CON SCHEDA CHIUSA	
schede	soggetti	schede	soggetti	schede	soggetti
23.994	22.896	22.961	21.932	1.033	1.010

Hanno inserito dati 64 C/P dei 75 riconosciuti con DGR e 20 centri dei 23 (erano 20 nel 2012) senza DGR. Il range di schede inserite per centro va da un minimo di 2 ad un massimo di 1.932 con un valore medio di 285 (121 nel 2012) (figura 1).

Figura 1 - Numero schede aperte al 31.12.2013 per Centro



Quattro Istituti (AU Policlinico Umberto I, AU Policlinico Gemelli, IRCCS Bambino Gesù e AO S. Camillo Forlanini) hanno inserito l'84,2% del totale delle schede (tabella 2).

Tabella 2 - Schede inserite per Istituto

ISTITUTO	NUMERO SCHEDE 2013				
	APERTE		CHIUSE		TOTALE
	n	%	n	%	
AU Universitaria Policlinico Umberto I	7.806	96,7	268	3,3	8.074
AU Tor Vergata	617	89,3	74	10,7	691
AU Policlinico A. Gemelli	1.520	97,1	45	2,9	1.565
AO S. Camillo Forlanini	1.675	78,9	447	21,1	2.122
AO San Filippo Neri	329	85,5	56	14,5	385
Ospedale San Giovanni Calibita Fatebenefratelli	32	30,5	73	69,5	105
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù'	8.427	99,6	33	0,4	8.460
IRCCS Inmi Lazzaro Spallanzani	17	89,5	2	10,5	19
IRCCS - Istituto Dermopatico Dell'immacolata	947	100,0	0	0,0	947
IRCCS -IFO Regina Elena/San Gallicano	630	99,7	2	0,3	632
IME-Istituto Mediterraneo Di Ematologia	2	100,0	0	0,0	2
Ospedale Sant' Eugenio Asl Rm C	414	92,8	32	7,2	446
Ospedale Oftalmico Asl Rm E	497	100,0	0	0	497
AO Sant'Andrea*	33	100,0	0	0	33
Ospedale S. Camillo De Lellis - Asl Rieti	2	100,0	0	0	2
Ospedale S. Anna Ronciglione - Asl Viterbo	13	92,9	1	7,1	14
TOTALE	22.961	95,7	1.033	4,3	23.994

**Istituto senza C/P riconosciuti con DGR*

In tabella 3 è mostrata la distribuzione dei soggetti "in carico" al 31.12.2013 per Istituto, inclusi quelli notificati da centri senza DGR. Va notato che il totale di questa tabella (n= 22.545) non corrisponde a quello della tabella 1 (n=21.932) 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 31.12.2013 per Istituto

ISTITUTO	SOGGETTI CON SCHEDA APERTA
AU Policlinico Umberto I	7.723
AU Policlinico Tor Vergata	617
AU Policlinico A. Gemelli	1.514
AO San Camillo Forlanini	1.664
AO San Filippo Neri	329
San Giovanni Calibita Fatebenefratelli	32
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	8.111
IRCCS INMI Lazzaro Spallanzani	17
IRCCS - Istituto Dermopatico dell'immacolata	947
IRCCS - IFO Regina Elena / San Gallicano	630
IME - Istituto Mediterraneo di Ematologia	2
Ospedale Sant' Eugenio - Asl Rm C	414
Ospedale Oftalmico - Asl Rm E	497
AO Sant'Andrea	33
Ospedale San Camillo De Lellis - Asl Rieti	2
Ospedale Sant'Anna Ronciglione - Asl Viterbo	13
TOTALE	22.545

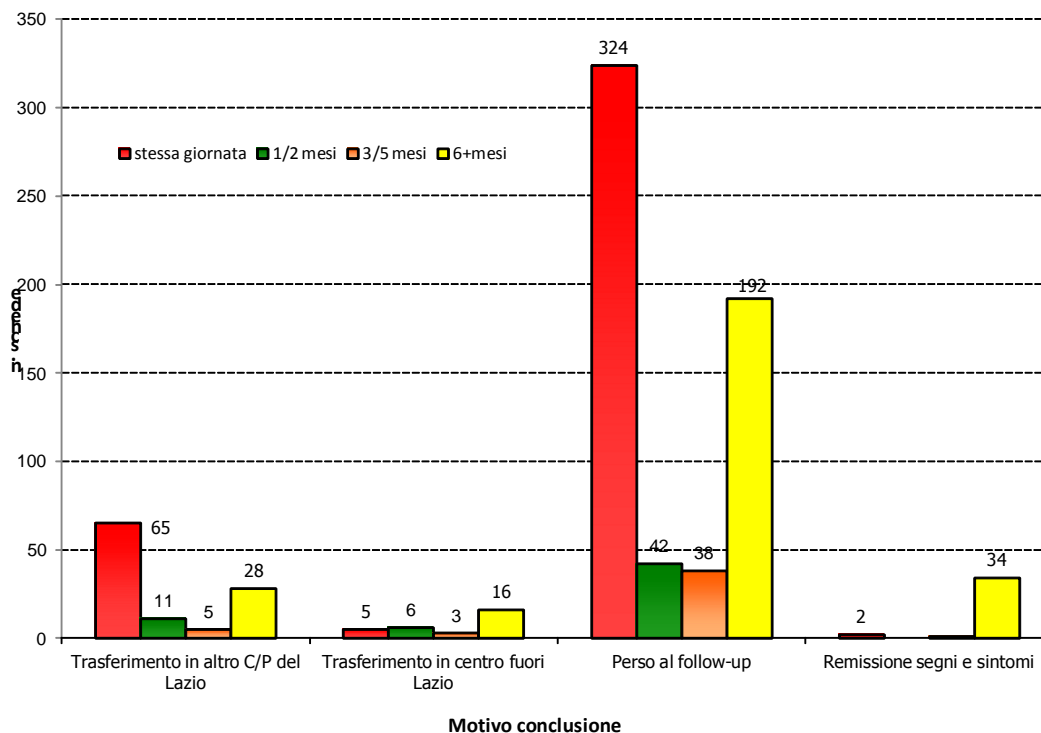
In tabella 4 sono mostrate le schede chiuse nel 2013 per motivo della chiusura: la modalità di conclusione più frequentemente riportata era "perso al follow-up" (57,7%), seguita dal decesso (25,3%) e dal trasferimento (13,5%). Tra i 109 soggetti trasferiti in altro C/P del Lazio, solo in 41 casi si è rilevata una seconda presa in carico in altro C/P e tra questi in 24 casi la presa in carico era presso il C/P indicato dal centro trasferente.

Tabella 4 - Schede chiuse prima del 31.12.2013 per motivo

MOTIVO CHIUSURA	SCHEDA	%
Perso al follow-up	596	57,7
Trasferimento in altro C/P del Lazio	109	10,6
Trasferimento in centro fuori Lazio	30	2,9
Remissione segni e sintomi	37	3,6
Decesso	261	25,3
TOTALE	1.033	100

In una quota consistente di schede chiuse (396 pari al 51,2%) la chiusura aveva la stessa data di apertura e fra queste nell'81,8% il motivo della conclusione era "perso al follow-up" (figura 2).

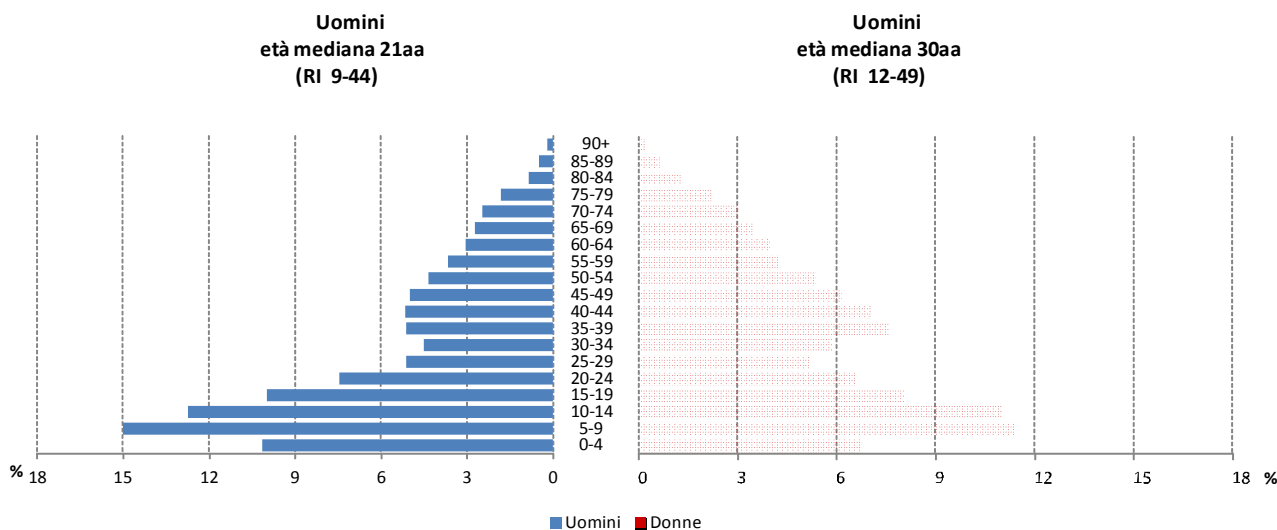
Figura 2 - Schede chiuse al 31.12.2013 per durata della presa in carico e motivo conclusione (esclusi i decessi)



Nelle figure successive 3-5 sono riportate alcune analisi sui 21.932 soggetti con scheda aperta al 31.12.2013, escludendo pertanto sia le notifiche multiple che i soggetti con scheda chiusa.

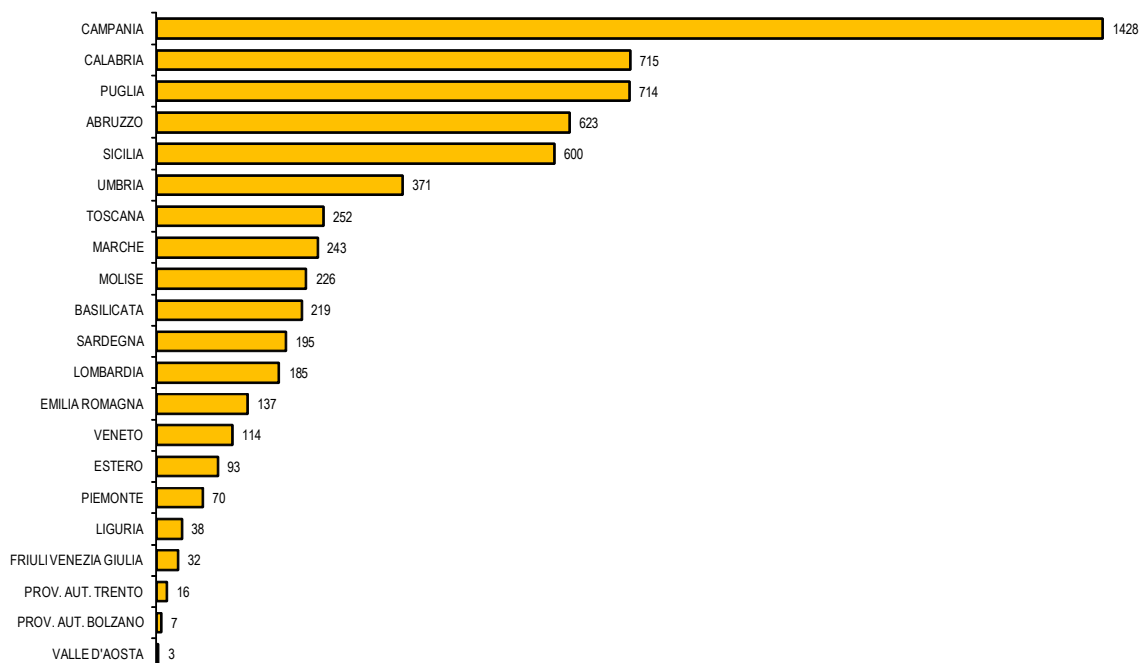
Nella figura 3 è riportata la distribuzione per età in anni e genere. L'età media e mediana erano rispettivamente di 30,4 aa (DS 22) e 25 aa con un Range Interquartile (RI) di 11-47 anni. Il 39% era compreso nella fascia di età uguale o inferiore a 17 anni ed il 9,7% in quella superiore ai 64 anni. Le femmine avevano un'età mediana superiore a quella dei maschi (30 vs 21) con un RI di 12-49 anni rispetto a 9-44 anni negli uomini. Nell'insieme si osserva un rapporto femmine/maschi pari a 1,1 (52,5% femmine e 47,4% 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 11.533 donne e 10.399 maschi)



Nella figura 4 è illustrata, per regione, la distribuzione dei 6.282 soggetti non residenti nel Lazio (28,6% del totale). Ai primi cinque posti per frequenza si collocano regioni del Sud: Campania, Calabria, Puglia, Abruzzo e Sicilia. Tra i non residenti l'1,4% dei soggetti risultava di nazionalità estera.

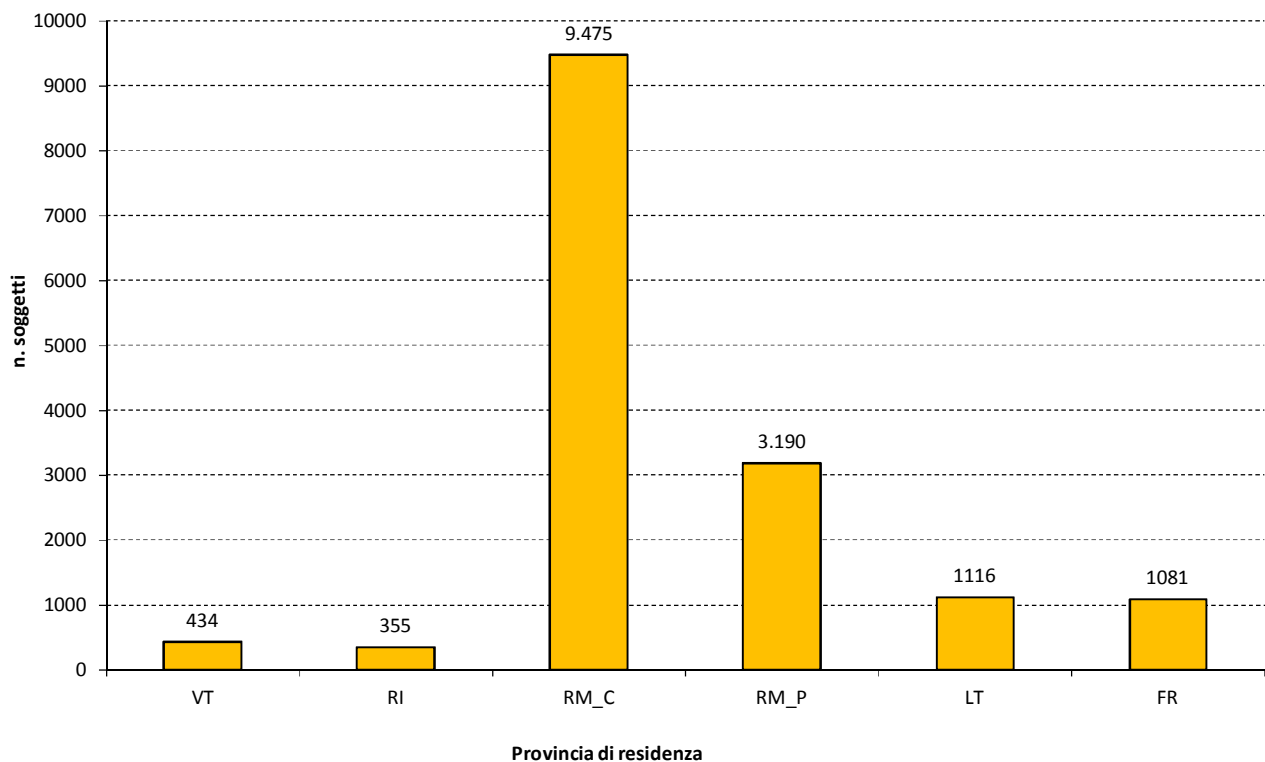
Figura 4 - Distribuzione soggetti (n.) per regione di residenza



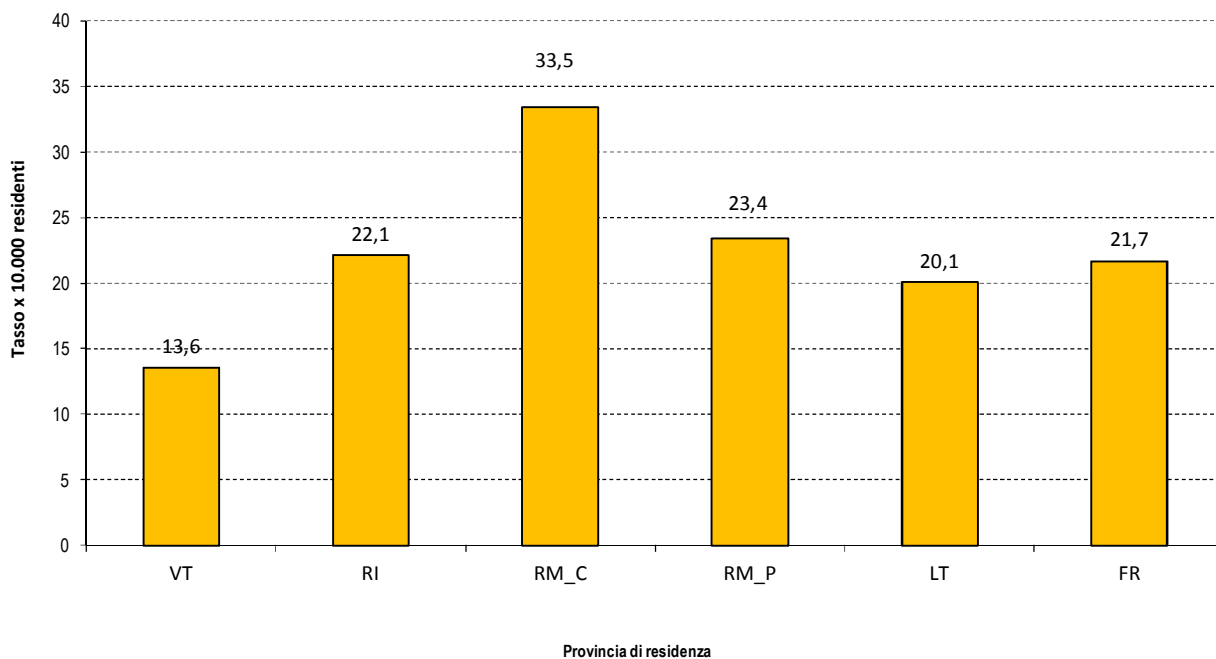
Nella figura 5 è riportata la frequenza assoluta ed i tassi di prevalenza per 10.000 abitanti dei soggetti residenti nel Lazio per provincia (n= 15.651). Il 60,5% era residente nel comune di

Roma, il 20,3% nella Provincia di Roma e il 19% (n=2.987) nelle altre 4 Province del Lazio. Il tasso per 10.000 residenti era pari a 27,3 (21,4 nel 2012), con il valore più elevato a Roma comune (33,5) e quello più basso a Viterbo (13,6). Va precisato che i tassi 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 31.12.2013 erano 22.110, riferite a 21.932 soggetti; non sono considerate quelle presenti nelle 1.033 schede chiuse nel 2013. 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 381 malattie rare/gruppi presenti nel D.M. 279/01 (262 codici esenzione) ed a 361 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 (5,6%), seguita dalla Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente (4,8%) e dalla Pubertà precoce idiopatica (3,7%). Nella classe di età superiore a 17 anni, al primo posto si trova il gruppo dei Disordini ereditari trombofilici (13,7%), seguito dalla Neurofibromatosi (5,9%) e dal Cheratocono (5,8 %). Nell'insieme, le prime 20 malattie/gruppi rappresentano nelle due classi di età rispettivamente il 48,7% e il 59,8% 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	n.	%	Codice esenzione	Nome malattia rara/gruppo	n.	%
RBG010	Neurofibromatosi	385	5,6	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	1.686	13,7
RD0030	Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	333	4,8	RBG010	Neurofibromatosi	722	5,9
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	251	3,7	RF0280	Cheratocono	714	5,8
RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	234	3,4	RMG010	Connettiviti indifferenziate	544	4,4
RNG040	Craniosinostosi primaria	217	3,2	RL0030	Pemfigo	405	3,3
RG0040	Kawasaki sindrome di	195	2,8	RQ099R	Sensibilità chimica multipla	361	2,9
RF0140	West sindrome di	187	2,7	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	317	2,6
RG0010	Endocardite reumatica	178	2,6	RDG020	Emofilia A	296	2,4
RB0020	Retinoblastoma	141	2,1	RCG100	Emocromatosi ereditaria	272	2,2
RCG160	George sindrome di	141	2,1	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	269	2,2
RCG160	Immunodeficienze primarie	124	1,8	RFG110	Retinite pigmentosa	257	2,1
RN1010	Noonan sindrome di	124	1,8	RL0040	Pemfigoide bolloso	254	2,1
RNG060	Osteogenesi imperfetta	115	1,7	RC0110	Crioglobulinemia mista	223	1,8
RDG010	Sferocitosi ereditaria	111	1,6	RDG010	Talassemie	211	1,7
RDG010	Favismo	110	1,6	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	209	1,7
RN0680	Turner sindrome di	107	1,6	RCG160	Immunodeficienze primarie	206	1,7
RN0690	Klinefelter sindrome di	102	1,5	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	194	1,6
RNG090	Duplicazione/Deficienza cromosomica sindromi da	99	1,4	RC0210	Behçet malattia di	192	1,6
RDG010	Talassemie	98	1,4	RFG090	Distrofie miotoniche	176	1,4
RN0750	Sclerosi tuberosa	97	1,4	RNG060	Osteogenesi imperfetta	172	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

(35,7%), seguite dalle Malattie delle Ghiandole Endocrine, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari (20,3%). Nella classe di età superiore ai 17 anni, i primi due aggregati di diagnosi fanno riferimento alle Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (24,4%) ed alle Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso.

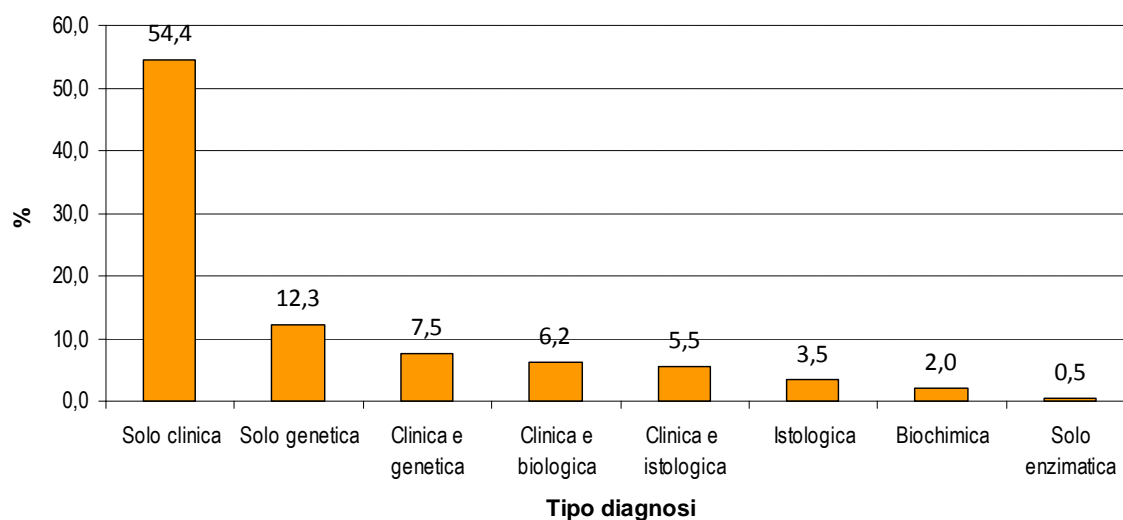
Su tutte le età, i capitoli ICD9-CM prevalenti sono quelli riferiti alle Malformazioni congenite (22,1%), Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (21,2%), e Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (17,1%).

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	0,1	21	0,1
RB	Tumori	664	9,7	951	7,4	1.615	8,2
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	1.398	20,3	1.967	15,3	3.365	17,1
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	1.041	15,1	3.133	24,4	4.174	21,2
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	776	11,3	2.590	20,2	3.366	17,1
RG	Malattie del sistema circolatorio	388	5,6	260	2,0	648	3,3
RI	Malattie dell'apparato digerente	32	0,5	111	0,9	143	0,7
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	14	0,2	44	0,3	58	0,3
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	15	0,2	787	6,1	802	4,1
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	44	0,6	708	5,5	752	3,8
RN	Malformazioni congenite	2.455	35,7	1.895	14,8	4.350	22,1
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	30	0,4	0	0,0	30	0,2
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	15	0,2	361	2,8	376	1,9
TOTALE		6.876	100,0	12.824	100,0	19.700	100,0

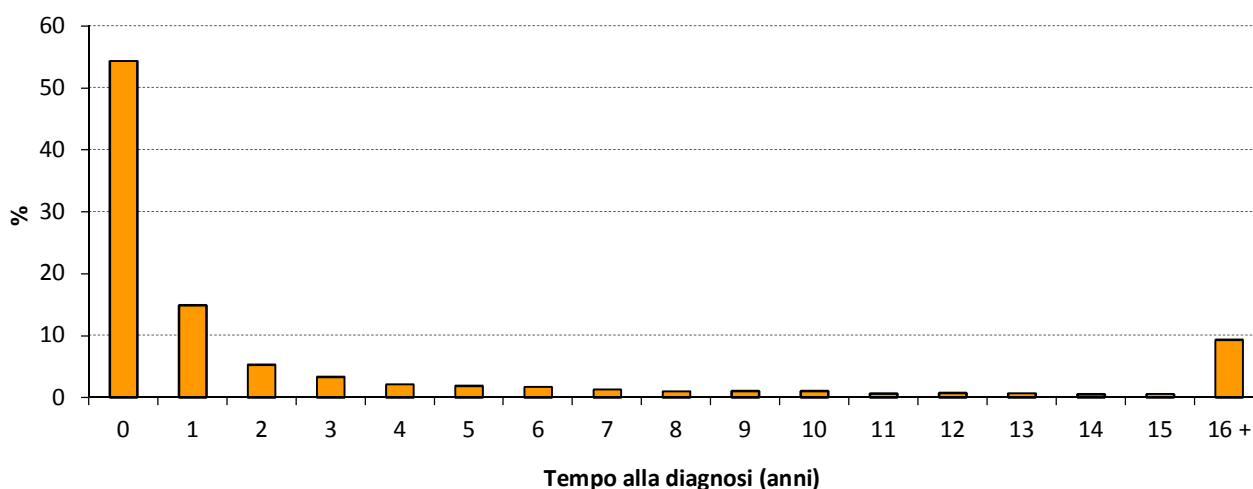
Nel 54,4% dei casi la diagnosi è stata effettuata esclusivamente in base a parametri clinici, nel 12,3% esclusivamente attraverso esame genetico e nel 7,5% dei casi con esame clinico ed esami di laboratorio (figura 6). Per 116 delle 22.110 diagnosi di MR, la conferma si è avuta in epoca prenatale ed in 108 attraverso lo screening neonatale.

Figura 6 - Modalità di esecuzione della diagnosi



Il dato dell'anno di esordio dei segni/sintomi era noto per 17.606 diagnosi (79,3%), nell'1,6% dei casi il percorso diagnostico è iniziato in assenza di segni/sintomi e nel 18% 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 54,3% delle malattie erano state diagnosticate nel primo anno, il 14,8% fra uno e due anni ed il rimanente 30,8% 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 2013, il numero di PAI attivi al 31.12.2013, il numero di PAI scaduti (PAI non aggiornati da più di 12 mesi) ed il numero di soggetti senza PAI.

Fra i 21.932 soggetti con scheda aperta al 31.12.2013, il 4,3% (n=958) risultava notificato da due o più diversi Istituti, pertanto l'analisi sui BdS e PAI è stata condotta su un totale di 22.961 schede. I soggetti con almeno un BdS effettuato nel 2013 erano 2.282 (10,4% del totale).

Il numero di soggetti che nel sistema risultava avere almeno un PAI era pari a 2.098, corrispondenti a 2.177 schede (80 soggetti avevano due o più PAI registrati in più C/P): fra queste i PAI "attivi" (intervallo fra data di compilazione e 31.12.2013 inferiore ad un anno) erano il 60,5%. Va segnalato che fra i 20.374 soggetti senza PAI (90,4%), il 4,3% riportavano l'informazione "PAI non previsto".

Tabella 7 - Numero soggetti con almeno un BdS effettuato nel 2013 e numero PAI attivi al 31.12.2013 per Istituto

Istituto	Soggetti con almeno un BdS nel 2013		Soggetti con almeno un PAI				Soggetti Senza PAI		Totale soggetti in carico 31-12-13
	N.	%*	PAI attivo al 31-12-13	%*	PAI Scaduto >1 anno	%*	N.	%*	
AU Policlinico Umberto I	1.610	20,8	786	10,2	250	3,2	6.694	86,7	7.723
AU Tor Vergata	38	6,2	30	4,9	60	9,7	527	85,4	617
AU Policlinico A. Gemelli	423	27,9	3	0,2	20	1,3	1.491	98,5	1.514
AO S. Camillo Forlanini	25	1,5	30	1,8	243	14,6	1.391	83,6	1.664
AO San Filippo Neri	32	9,7	68	20,7	20	6,1	241	73,3	329
Ospedale San Giovanni Calibita Fatebenefratelli	25	78,1	7	21,9	0	0,0	25	78,1	32
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù'	338	4,2	23	0,3	61	0,8	8.027	99,0	8.111
IRCCS Inmi Lazzaro Spallanzani	1	5,9	1	5,9	8	47,1	8	47,1	17
IRCCS – IDI Istituto Dermatologico dell'immacolata	0	0,0	0	0,0	0	0,0	947	100,0	947

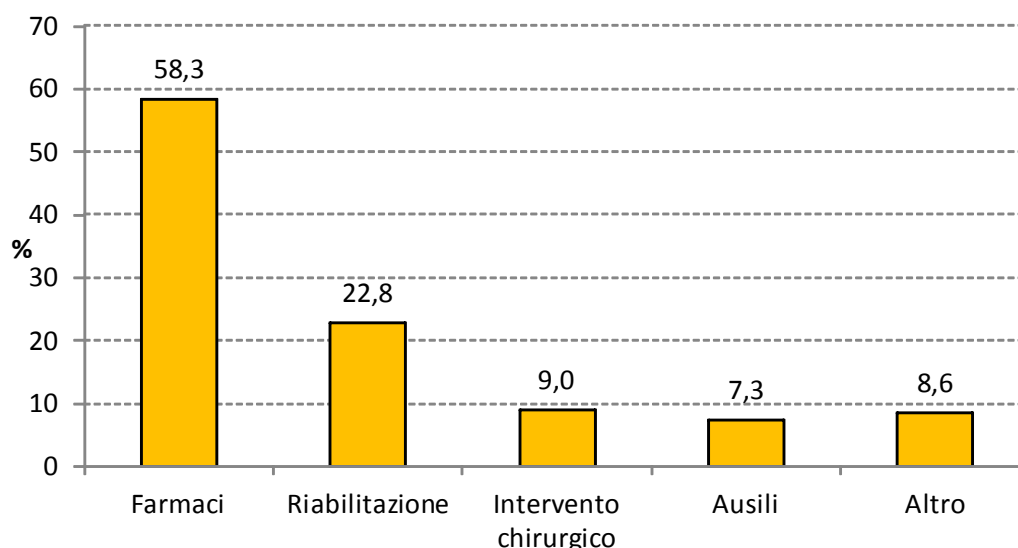
(continua)

IRCCS -IFO Regina Elena/San Gallicano	195	31,0	77	12,2	5	0,8	548	87,0	630
IME-Istituto Mediterraneo Di Ematologia	0	-	0	-	0	-	2	100,0	2
Ospedale S. Eugenio Asl Rm C	26	6,3	125	30,2	118	28,5	171	41,3	414
Ospedale Oftalmico Asl Rm E	161	32,4	156	31,4	69	13,9	272	54,7	497
AO Sant'Andrea*	6	18,2	9	27,3	4	12,1	20	60,6	33
Ospedale S. Camillo De Lellis - Asl Rieti	0	-	0	-	0	-	2	100,0	2
Ospedale S. Anna Ronciglione - Asl Viterbo	3	23,1	3	23,1	2	15,4	8	61,5	13
TOTALE	2.883	12,8	1.318	5,8	859	3,8	20.374	90,4	22.545

* Percentuale di riga

Nella Figura 8, per i 2.177 PAI, sia attivi che scaduti, viene presentata la distribuzione dei trattamenti prescritti: al primo posto si collocano i farmaci con il 58,3% ed al secondo quelli riabilitativi con il 22,8%.

Figura 8 - Tipo di trattamento contenuto nel PAI



Nella tabella 8 viene presentata la distribuzione del numero di tipologie di trattamento: nel 93,9% dei PAI era prescritto un solo tipo di trattamento e solo nel 6,1% 2/3 tipi di trattamento. Tra i 2.045 PAI con una sola tipologia di trattamento, il 58,2% erano riferiti alla prescrizione di farmaci (da 1 a 5 farmaci), il 19,7% alla prescrizione di una riabilitazione neuromotoria o cognitiva

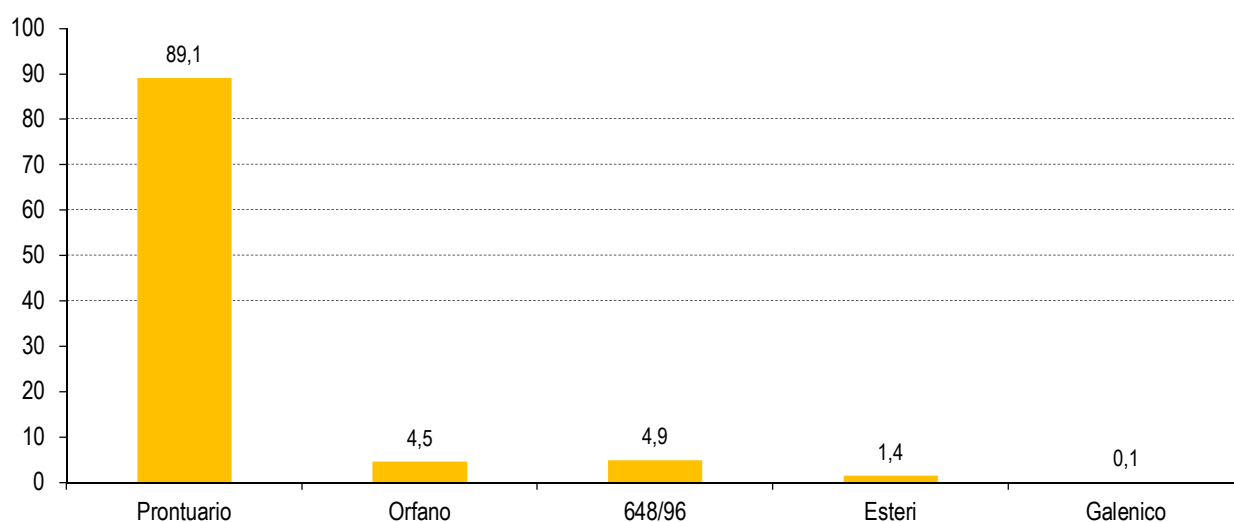
e il 7,3% alla prescrizione di un intervento chirurgico. Il restante 14,8% dei PAI con una sola tipologia di trattamento erano riferiti alla prescrizione di ausili (5,6%) o a prescrizioni inserite nella sola voce "altro tipo di trattamento". I PAI con 2/3 tipologie di trattamento in più della metà dei casi erano riferiti alla prescrizione di farmaci insieme alla prescrizione di interventi riabilitativi e/o chirurgici.

Tabella 8 - Numero di tipologie della prescrizione indicata nel PAI (dati riferiti a 2.098 soggetti)

Tipologie trattamenti prescritti	n. PAI	%
1	2.045	93,9
2	126	5,8
3	6	0,3
TOTALE	2.177	100,0

Tra i soggetti con un PAI con prescrizione di farmaci il numero medio di farmaci prescritto era di 1,6: nell'89,1% dei casi erano presenti nel Prontuario Terapeutico, il 4,5% erano farmaci orfani autorizzati in Italia, il 4,9% erano farmaci inseriti negli elenchi speciali predisposti dall'AIFA (L. 648/96), l'1,4% farmaci autorizzati a livello europeo ma ancora non commercializzati in Italia. (figura 9).

Figura 9 - PAI per tipologia del farmaco prescritto

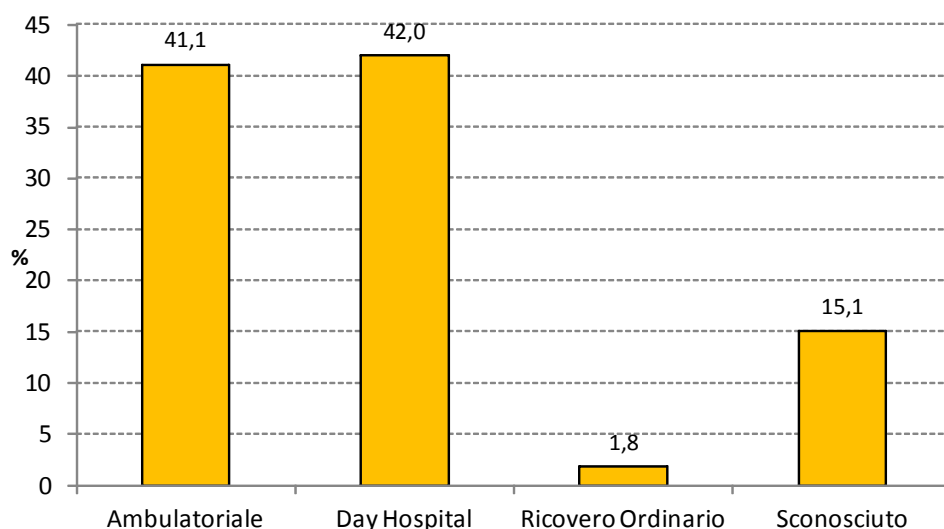


I farmaci orfani (4,5%) erano riferiti a 8 tipi di principi attivi: *Deferasirox* per le Talassemia e anemie a cellule falciformi, *Alglucosidasi alfa* per la Glicogenosi, *Zinco acetato diidrato* per la

Malattia di Wilson, *Miglustat* per la Malattia di Niemann Pick, *Icatibant acetato* per l'Angioedema ereditario, *Betaina* per le Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive, *Tafamidis* per le Amiloidosi primarie e familiari 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 31.12.2013 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 13.759 schede aperte al 31.12.2013 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 361 differenti malattie riferite a 2.397 soggetti e 2.410 diagnosi (allegato 3). Le diagnosi più frequenti erano: Leucemia Linfoblastica Acuta con 418 casi (17,3%), Linfoma di Hodgkin e Encefalopatia epilettica infantile rispettivamente con 123 e 122 casi (5,1%). Nell'insieme, le patologie oncologiche erano circa il 37% 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 a esordio sistemico (n=121), la Febbre Reumatica (n=52), la Displasia corticale focale isolata (n=43) e l'Acidosi Tubulare Distale (n=30). L'84,4% 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 31.12.2013 risultavano inserite dai tre centri 2.386 schede riferite a 2.379 soggetti (tabella 10). La durata della presa in carico è stata calcolata a partire dall'apertura della scheda alla sua conclusione o al 31.12.2013 per le schede ancora aperte.

Il centro del S. Camillo Forlanini aveva inserito 1.494 schede di cui il 40,4% chiuse entro il 2013. Tra le schede aperte, il 21,3% aveva un PAI compilato e di questi il 93,8% (n=213) era scaduto, il 18,5% aveva una scheda aperta contemporaneamente presso un altro centro. Il tempo mediano di presa in carico per le schede chiuse era di 0 giorni a dimostrazione di una attività esclusivamente diagnostica o riferita alla sola certificazione.

Il centro dell'Ospedale Bambino Gesù aveva inserito 606 schede, tutte aperte al 31.12.2013e senza PAI. Il tempo mediano di presa in carico era di 3.180 giorni (8 anni e 8 mesi).

Il centro del Policlinico Tor Vergata aveva inserito 286 schede di cui il 23,9% chiuse entro il 2013. Tra le schede aperte, solo il 7,8% aveva un PAI compilato. Il tempo mediano di presa in carico per le schede chiuse era di 78 giorni.

Tabella 10 - Centri di genetica per numero di schede, di PAI e durata mediana di presa in carico (dati riferiti a 2.386 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	1.064	430	14	213	1.750	0	937	197
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	606	-	-	-	3.180	-	-	74
AU Policlinico Tor Vergata	255	31	7	14	1.156	78	234	25
TOTALE	1.925	461	21	227			1.171	296

Complessivamente, analizzando solo le schede aperte al 31.12.2013, il 72,3% erano riferite a soggetti residenti nel Lazio (tabella 11). Il centro del San Camillo riporta la percentuale più elevata (81,6%), seguito dal Bambino Gesù (63,3%) e dal Policlinico Tor Vergata con il 54,5%. 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 31.12.2013)

ISTITUTO	Lazio	Fuori Lazio	TOTALE
AO S. Camillo Forlanini	869	195	1.064
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	384	222	606
AU Policlinico Tor Vergata	139	116	255
TOTALE	1.392	533	1.925

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 31.12.2013, i 20 centri, tutti collocati presso Istituti con presenza di C/P già riconosciuti, eccetto il centro per le malattie neuromuscolari dell'AO Sant'Andrea dove non vi sono C/P riconosciuti, avevano inserito 1.796

schede, di cui 104 chiuse al 31.12.2013, riferite a 1.782 soggetti (di cui 84 deceduti). Tra le schede aperte al 31.12.2013, il 20,9% erano riferite a soggetti contemporaneamente notificati anche da un C/P riconosciuto, il 16% avevano un PAI ed il 30% 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 1.678 soggetti

ISTITUTO	Schede	Codici esenzione	Codice esenzione prevalente	Malattia/gruppo del codice prevalente	Schede con codice prevalente
AU Policlinico Umberto I					
Centro SLA	194	11	RF0100	Sclerosi Laterale Amiotrofica	136
UO chirurgia Maxillo-Facciale	187	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	138	6	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	133
UOC di Malattie Cardiovascolari	14	1	RCG080	Fabry malattia di	14
DAI di Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria infantile - UO Cardiologia	19	2	RN1320	Marfan sindrome di	12
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	97	12	RN0690	Klinefelter sindrome di	42
DAI di Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria infantile - UO Gastroenterologia e Epatologia	13	4	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	8
Centro per Emocromatosi Istituto di Ematologia	10	1	RCG100	Emocromatosi ereditarie	10
AU Policlinico Tor Vergata					
UO Centro per le Malattie Cerebrovascolari	5	1	RCG080	Fabry malattia di	5
AU Policlinico Gemelli					
Clinica Dermatologica	58	3	RCG080	Fabry malattia di	48
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù					
UO Pediatria Generale e Malattie Infettive*	194	15	RG0040	Kawasaki sindrome di	164
UO Broncopneumologia**	247	42	RFG050	Atrofie muscolari spinali	62
U.O.C Immunoinfettivologia	168	5	RCG160	Malattie del sistema immunitario	146
AO San Camillo-Forlanini					
UO Cardiologia 2 ad Indirizzo Aritmologico	53	21	RFG090	Steinert malattia di	12
UO Oculistica	13	1	RF0030	Leigh malattia di	13
Dipartimento Malattie Polmonari***	30	3	MR non D.M. 279/01	Fibrosi Polmonare Idiopatica	19
AO Sant'Andrea					
UOS Malattie Neuromuscolari	33	7	RFG090	Distrofie Miotoniche	17
Az. Usl Viterbo - Ospedale Belcolle					
UO nefrologia e dialisi	13	5	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	7
TOTALE	1.692				1.165

* 3 malattie rare non in D.M. 279/01

** 25 malattie rare non in D.M. 279/01

***3 malattie rare non in D.M. 279/01

7. Osservazioni conclusive

Dall'avvio del sistema di notifica (aprile 2008) al 31 dicembre 2013 sono state inserite nel sistema 23.994 schede . Negli ultimi due anni (2012 e 2013) l'incremento è stato rispettivamente di 4.755 e 5.435 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, come nel 2012, indicano che su questo punto il comportamento dei singoli centri non è ancora pienamente rispondente alle raccomandazioni. Ad esempio, su 23.994 schede notificate solo il 4,3% risultavano chiuse e tra queste in una quota consistente di casi (51,2%) la chiusura era contestuale a quella della presa in carico. Permane anche per il 2013 la bassa percentuale di schede aperte (9,4%) per le quali il centro ha riportato il Piano Assistenziale Individuale e di questi nel 39,4% dei casi il PAI risultava scaduto, ovvero non aggiornato da più di un anno.

Altro aspetto inerente la qualità del Sistema riguarda le schede contemporaneamente aperte in più centri presenti nello stesso Istituto (416 soggetti; 387 nel 2012). Per risolvere questo problema, tra il 2012 ed il 2013 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 del grande lavoro ancora 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 conferma la capacità attrattiva dei Centri del Lazio soprattutto per soggetti provenienti dalle Regioni del Sud Italia, anche se il peso percentuale di questo gruppo sul totale dei pazienti in carico si è ridotto dal 37,4 % nel 2012 al 28,6% nel 2013. La distribuzione per età mostra una quota consistente di soggetti nelle due fasce estreme: il 39% in quella 0-17 anni e il 9,7% 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, si devono qualificare per capacità di risposta a 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 “comuni” non direttamente legati alla singola malattia rara.

Rispetto al 2012, è aumentata nell’archivio in modo consistente anche la quota di soggetti con malattie rare non presenti nell’allegato 1 del D.M. 279/2001: 361 vs 177 nel 2012. 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, continua ad evidenziarsi una attività principalmente diagnostica che solo in pochi casi è seguita da una effettiva presa in carico. Su di un totale di 2.379 utenti notificati, l’ 80,9% aveva una scheda aperta e tra questi il Piano Assistenziale Individuale era registrato solo per il 12,8% dei soggetti mentre il 60,8% 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 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 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 21.932 soggetti con scheda aperta e 1.010 soggetti con scheda chiusa

Istituto	Centro/Presidio	NUMERO SCHEDE AL 31.12.2013		
		APERTE	CHIUSE	TOTALE
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI MEDICINA CLINICA DIVISIONE VI DI CLINICA MEDICA	217	13	230
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	CENTRO REGIONALE PER LA FIBROSI CISTICA	36	-	36
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO BIOTECNOLOGIE CELLULARI - SEZIONE EMATOLOGIA	1.918	19	1.937
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO BIOTECNOLOGIE CELLULARI SEZIONE EMATOLOGIA REPARTO PEDIATRICO	277	1	278
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO CLINICA E TERAPIA MEDICA APPLICATA CENTRO PER LE DISLIPIDEMIE	11	-	11
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO CLINICA E TERAPIA MEDICA APPLICATA ISTITUTO DI REUMATOLOGIA	255	2	257
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI SCIENZE OFTALMOLOGICHE SERVIZIO DI IMMUNOVIROLOGIA OCULARE	246	32	278
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE SERVIZIO MALATTIE GENETICO METABOLICHE	346	-	346
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI FISIOPATOLOGIA MEDICA - DAI DI MEDICINA INTERNA	260	8	268
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI MALATTIE CUTANEE E VENEREE CENTRO MALATTIE NEURO CUTANEE	1.257	13	1.270
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI SCIENZE CLINICHE SERVIZIO FISIOPATOLOGIA DIGESTIVA	93	-	93
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO INTEGRATO ASSISTENZIALE U.O.C. SERVIZIO DI EMATOLOGIA PEDIATRICA	154	2	156
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DISTURBI DEL MOVIMENTO - DISTONIA DELL'ADULTO *	200	-	200
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	ISTITUTO DI CLINICA PEDIATRICA SERVIZIO SPECIALE DI ENDOCRINOLOGIA	165	4	169
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	ISTITUTO DI CLINICA PEDIATRICA SERVIZIO SPECIALE DI ONCOLOGIA PEDIATRICA	26	-	26
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	AMBULATORIO SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA *	193	81	274
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	SERVIZIO NEUROLOGIA PEDIATRICA - SERVIZIO MALATTIE METABOLICHE	316	1	317
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	CATTEDRA IMMUNOLOGIA E ALLERGOLOGIA - SERVIZIO SPECIALE DI ALLERGOLOGIA E IMMUNOLOGIA CLINICA	223	24	247
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	ISTITUTO DI CLINICA PEDIATRICA DIVISIONE DI NEUROLOGIA PEDIATRICA	12	1	13
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI SCIENZE OFTALMOLOGICHE CENTRO PER LA RETINITE PIGMENTOSA	566	1	567
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER MCS - DIP.TO DI FISIOPATOLOGIA MEDICA DAI DI MEDICINA CLINICA	376	4	380
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DIPARTIMENTO DI MEDICINA CLINICA	174	55	229
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	U.O.C. DI CHIRURGIA MAXILLO FACCIALE*	187	-	187
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	U.O.C. DI MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE*	138	-	138
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	U.O.C. DI MALATTIE CARDIOVASCOLARI*	14	-	14
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DAI DI PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - UOC CARDIOLOGIA*	19	-	19
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DAI DI PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - UOC PEDIATRIA*	98	7	105
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DAI DI PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - UOC CHIRURGIA*	6	-	6

*Strutture senza DGR

continua Allegato 1

Schede inserite per Istituto e Centro/Presidio e condizione. Lazio, dati riferiti a 21.932 soggetti con scheda aperta e 1.010 soggetti con scheda chiusa

Istituto	Centro/Presidio	NUMERO SCHEDE AL 31.12.2013		
		APERTE	CHIUSE	TOTALE
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	DAI DI PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE - UOC GASTROENTEROLOGIA E EPATOLOGIA*	13	-	13
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO UMBERTO I	CENTRO PER EMOCROMATOSI - ISTITUTO DI EMATOLOGIA*	10	-	10
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	CENTRO DI CARDIOCHIRURGIA	177	6	183
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	CLINICA DERMATOLOGICA	21	1	22
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	U.O.C. GENETICA MEDICA	255	31	286
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	U.O.C. REUMATOLOGIA-CENTRO PER LA DIAGNOSI E TERAPIA DELL'ANGIOEDEMA EREDITARIO (HAE)	116	-	116
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	DIPARTIMENTO MEDICINA INTERNA	43	-	43
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	U.O.C. DI EMATOLOGIA	-	36	36
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO TOR VERGATA	U.O.S. CENTRO PER LE MALATTIE CEREBROVASCOLARI*	5	-	5
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	CLINICA PEDIATRICA SERVIZIO DI EPIDEMIOLOGIA E CLINICA DEI DIFETTI CONGENITI	493	8	501
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	ISTITUTO DI EMATOLOGIA	475	-	475
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	ISTITUTO DI NEUROLOGIA	-	12	12
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	ISTITUTO DI REUMATOLOGIA PRESSO IL COMPLESSO INTEGRATO COLUMBUS	92	-	92
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	NEUROCHIRURGIA U.O. NEUROCHIRURGIA INFANTILE	222	1	223
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	SERVIZIO MALATTIE EMORRAGICHE E TROMBOTICHE	97	23	120
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	CLINICA PEDIATRICA DIVISIONE ONCOEMATOLOGICA	83	-	83
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO A. GEMELLI	CLINICA DERMATOLOGICA*	58	1	59
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O.C. DI REUMATOLOGIA	150	-	150
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O.C. LABORATORIO DI GENETICA MEDICA "SAPIENZA-UNIVERSITA' DI ROMA"	1.064	430	1.494
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O.C. NEUROLOGIA	317	8	325
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	DH PER LE MICROCITEMIE ED ATTIVITA' TRASFUSIONALI	48	2	50
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O.C. CARDIOLOGIA 2 AD INDIRIZZO ARITMOLOGICO*	53	7	60
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	U.O.C. OCULISTICA*	13	-	13
A.O. S. CAMILLO FORLANINI	DIPARTIMENTO MALATTIE POLMONARI*	30	-	30
A.O. SAN FILIPPO NERI	DIPARTIMENTO DI NEUROSCIENZE E ORGANI DI SENSO U.O.C. DI NEUROLOGIA	317	49	366
A.O. SAN FILIPPO NERI	U.O.C. GASTROENTEROLOGIA	5	-	5
A.O. SAN FILIPPO NERI	U.O.C. MEDICINA INTERNA	7	7	14
OSPEDALE SAN GIOVANNI CALIBITA FBF	AMBULATORIO PER LA DIAGNOSI E CURA DELLE GAMMAPATIE MONOCLONALI E DELLE AMILOIDOSI SISTEMICHE	32	73	105
OSPEDALE SANT'ANDREA FACOLTA' DI MEDICINA E PSICOLOGIA	U.O.S. MALATTIE NEUROMUSCOLARI*	33	-	33

*Strutture senza DGR

continua Allegato 1

Schede inserite per Istituto e Centro/Presidio e condizione. Lazio, dati riferiti a 21.932 soggetti con scheda aperta e 1.010 soggetti con scheda chiusa

Istituto	Centro/Presidio	NUMERO SCHEDE AL 31.12.2013		
		APERTE	CHIUSE	TOTALE
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	DERMATOLOGIA	429	3	432
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	DIPARTIMENTO DI CHIRURGIA-U.O. OCULISTICA	222	-	222
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	DIVISIONE EMATOLOGIA	1.197	1	1.198
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	GENETICA MEDICA	606	-	606
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	MEDICINA MOLECOLARE	312	1	313
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O.C. ORTOPEDIA	23	-	23
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. NEUROLOGIA	844	2	846
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. PATOLOGIA METABOLICA	610	11	621
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O. PEDIATRIA II REUMATOLOGIA	1.214	-	1.214
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA	1.106	7	1.113
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O.C. NEFROLOGIA	489	-	489
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O.C. ONCOLOGIA PEDIATRICA	590	1	591
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O.C. GASTROENTEROLOGIA E NUTRIZIONE	178	-	178
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O.C BRONCOPNEUMATOLOGIA*	245	-	245
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O.C. PEDIATRIA GENERALE E MALATTIE INFETTIVE*	194	4	198
IRCCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'	U.O.C IMMUNOINFETTIVOLOGIA*	168	3	171
IRCCS INMI LAZZARO SPALLANZANI	DIVISIONE MALATTIE INFETTIVE E TROPICALI	17	2	19
IRCCS - ISTITUTO DERMOPATICO DELL'IMMACOLATA	ISTITUTO DERMOPATICO DELL'IMMACOLATA	947	-	947
IFO ISTITUTI FISIOTERAPICI OSPEDALIERI	ISTITUTO S. GALLICANO-CENTRO PER LE PORFIRIE E MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE	401	2	403
IFO ISTITUTI FISIOTERAPICI OSPEDALIERI	ISTITUTO REGINA ELENA - U.O. GASTROENTEROLOGIA ED ENDOSCOPIA DIGESTIVA	229	-	229
IME-ISTITUTO MEDITERRANEO DI EMATOLOGIA	CENTRO INTERNAZIONALE PER IL TRAPIANTO NELLA TALASSEMIA E ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	2	-	2
OSPEDALE S. EUGENIO - ASL RM C	U.O.C NEUROLOGIA-DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	68	4	72
OSPEDALE S. EUGENIO - ASL RM C	U.O. DIPARTIMENTALE DAY HOSPITAL TALASSEMICI	261	20	281
OSPEDALE S. EUGENIO - ASL RM C	U.O.C. ENDOCRINOLOGIA	85	8	93
OSPEDALE OFTALMICO - ASL RM E	OSPEDALE OFTALMICO	497	-	497
OSPEDALE S. CAMILLO DE LELLIS - ASL RIETI	U.O.C. MEDICINA INTERNA 2	2	-	2
OSPEDALE BELCOLLE - ASL VITERBO	U.O.C. DI NEFROLOGIA E DIALISI*	13	1	14
TOTALE		22.961	1.033	23.994

*Strutture senza DGR

Allegato 2

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 19.700 diagnosi, 262 codici esenzione e 381 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2013

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	AFFERENTE	1.754	8,9
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	GRUPPO	1.107	5,6
RF0280	CHERATOCONO	PATOLOGIA	747	3,8
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	GRUPPO	558	2,8
RL0030	PEMFIGO	PATOLOGIA	408	2,1
RQ099R	SENSIBILITA' CHIMICA MULTIPLA	PATOLOGIA	376	1,9
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	PATOLOGIA	360	1,8
RDG020	EMOFILIA A	AFFERENTE	358	1,8
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	GRUPPO	355	1,8
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	GRUPPO	330	1,7
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	PATOLOGIA	322	1,6
RDG010	TALASSEMIE	AFFERENTE	309	1,6
RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	AFFERENTE	287	1,5
RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	AFFERENTE	284	1,4
RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	AFFERENTE	280	1,4
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	PATOLOGIA	273	1,4
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	PATOLOGIA	271	1,4
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	PATOLOGIA	265	1,3
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	PATOLOGIA	257	1,3
RN0680	TURNER SINDROME DI	PATOLOGIA	248	1,3
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	PATOLOGIA	245	1,2
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	GRUPPO	230	1,2
RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	AFFERENTE	230	1,2
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	PATOLOGIA	223	1,1
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	PATOLOGIA	223	1,1
RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	AFFERENTE	215	1,1
RN1320	MARFAN SINDROME DI	PATOLOGIA	213	1,1
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	PATOLOGIA	207	1,1
RDG010	FAVISMO	AFFERENTE	200	1,0
RCG160	GEORGE SINDROME DI	AFFERENTE	198	1,0
RB0010	WILMS TUMORE DI	PATOLOGIA	197	1,0
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	PATOLOGIA	197	1,0
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	PATOLOGIA	196	1,0
RF0140	WEST SINDROME DI	PATOLOGIA	195	1,0
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	GRUPPO	189	1,0
RDG020	DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	AFFERENTE	182	0,9
RCG150	ISTIOCITOSI X	AFFERENTE	173	0,9
RCG110	PORFIRIE	GRUPPO	172	0,9
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	PATOLOGIA	165	0,8
RB0020	RETINOBLASTOMA	PATOLOGIA	163	0,8
RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	AFFERENTE	161	0,8
RN1010	NOONAN SINDROME DI	PATOLOGIA	155	0,8
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	PATOLOGIA	146	0,7
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	PATOLOGIA	146	0,7
RCG020	ADRENOGENITALI CONGENITE SINDROMI	GRUPPO	120	0,6
RNG090	DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	120	0,6
RFG090	STEINERT MALATTIA DI	AFFERENTE	117	0,6
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	PATOLOGIA	115	0,6
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	GRUPPO	114	0,6
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	PATOLOGIA	111	0,6
RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	PATOLOGIA	99	0,5
RN0020	MICROCEFALIA	PATOLOGIA	98	0,5
RI0010	ACALASIA	PATOLOGIA	95	0,5
RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	AFFERENTE	94	0,5
RCG020	IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	AFFERENTE	92	0,5
RFG080	DUCHENNE DISTROFIA DI	AFFERENTE	91	0,5
RM0010	DERMATOMIOSITE	PATOLOGIA	91	0,5
RNG070	ITTIOSI CONGENITA	AFFERENTE	87	0,4
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	PATOLOGIA	85	0,4

continua Allegato 2

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 19.700 diagnosi, 262 codici esenzione e 381 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2013

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	PATOLOGIA	73	0,4
RCG080	FABRY MALATTIA DI	AFFERENTE	69	0,4
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	GRUPPO	65	0,3
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	PATOLOGIA	63	0,3
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO...	GRUPPO	61	0,3
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	GRUPPO	61	0,3
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	GRUPPO	60	0,3
RN0210	ATRESIA BILIARE	PATOLOGIA	59	0,3
RN1360	ALPORT SINDROME DI	PATOLOGIA	59	0,3
RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	AFFERENTE	58	0,3
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	GRUPPO	57	0,3
RD0010	EMOLITICO UREMICA SINDROME DI	PATOLOGIA	56	0,3
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	PATOLOGIA	54	0,3
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	PATOLOGIA	53	0,3
RN0550	DARIER MALATTIA DI	PATOLOGIA	52	0,3
RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	AFFERENTE	46	0,2
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	PATOLOGIA	45	0,2
RDG020	EMOFILIA B	AFFERENTE	45	0,2
RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	AFFERENTE	44	0,2
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	GRUPPO	43	0,2
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	PATOLOGIA	43	0,2
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	PATOLOGIA	42	0,2
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	PATOLOGIA	42	0,2
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	PATOLOGIA	40	0,2
RNG060	DISPLASIA FIBROSA	AFFERENTE	39	0,2
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	PATOLOGIA	39	0,2
RCG060	GLICOGENOSI	AFFERENTE	39	0,2
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	GRUPPO	38	0,2
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	PATOLOGIA	38	0,2
RNG040	CROUZON MALATTIA DI	AFFERENTE	38	0,2
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	PATOLOGIA	38	0,2
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	PATOLOGIA	37	0,2
RN0710	MELAS SINDROME	PATOLOGIA	37	0,2
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	PATOLOGIA	36	0,2
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	PATOLOGIA	36	0,2
RCG010	BARTTER SINDROME DI	AFFERENTE	35	0,2
RN0050	LISSENCEFALIA	PATOLOGIA	34	0,2
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	PATOLOGIA	33	0,2
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	PATOLOGIA	33	0,2
RFG060	CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI	AFFERENTE	32	0,2
RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDIATRIA	AFFERENTE	31	0,2
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	PATOLOGIA	31	0,2
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	GRUPPO	30	0,2
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	30	0,2
RN0110	ANIRIDIA	PATOLOGIA	30	0,2
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	PATOLOGIA	29	0,1
RNG070	ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	AFFERENTE	29	0,1
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	GRUPPO	29	0,1
RNG050	ACONDROPLASIA	AFFERENTE	29	0,1
RP0040	ALCOLICA FETALE SINDROME	PATOLOGIA	29	0,1
RG0070	WEGENER GRANULOMATOSI DI	PATOLOGIA	28	0,1
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	PATOLOGIA	28	0,1
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	PATOLOGIA	27	0,1
RFG080	BECKER DISTROFIA DI	AFFERENTE	27	0,1
RDG010	FANCONI ANEMIA DI	AFFERENTE	27	0,1
RFG040	FRIEDREICH ATASSIA DI	AFFERENTE	27	0,1
RC0150	WILSON MALATTIA DI	PATOLOGIA	27	0,1
RN1150	CARDIO-FACIO-CUTANEA SINDROME	PATOLOGIA	27	0,1
RM0020	POLIMIOSITE	PATOLOGIA	26	0,1
RFG040	ATASSIA TELEANGECTASICA	AFFERENTE	26	0,1
RCG040	CISTINOSI	AFFERENTE	26	0,1

continua Allegato 2

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 19.700 diagnosi, 262 codici esenzione e 381 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2013

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	GRUPPO	26	0,1
RF0040	RETT SINDROME DI	PATOLOGIA	25	0,1
RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	AFFERENTE	25	0,1
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	GRUPPO	25	0,1
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	PATOLOGIA	25	0,1
RCG060	GALATTOSEMIA	AFFERENTE	25	0,1
RNG080	ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	25	0,1
RN1650	NEVO DISPLASTICO SINDROME DEL	PATOLOGIA	24	0,1
RFG010	LEUCODISTROFIE	GRUPPO	24	0,1
RNG040	PIERRE ROBIN SINDROME DI	AFFERENTE	24	0,1
RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	AFFERENTE	24	0,1
RD0050	GRANULOMATOSA CRONICA MALATTIA DI	PATOLOGIA	23	0,1
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	GRUPPO	23	0,1
RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	AFFERENTE	22	0,1
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	PATOLOGIA	22	0,1
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	PATOLOGIA	22	0,1
RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	AFFERENTE	22	0,1
RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	PATOLOGIA	21	0,1
RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	AFFERENTE	21	0,1
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	PATOLOGIA	21	0,1
RNG070	ITTIOSI X-LINKED	AFFERENTE	20	0,1
RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	AFFERENTE	20	0,1
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	PATOLOGIA	19	0,1
RN0430	POLAND SINDROME DI	PATOLOGIA	19	0,1
RN0880	ECTRODATTILIA-DISPLASIA ECTODERMICA-PALATOSCHISI	SINONIMO	19	0,1
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	PATOLOGIA	19	0,1
RCG150	ISTIIOCITOSI CRONICHE	GRUPPO	19	0,1
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	PATOLOGIA	18	0,1
RCG040	OMOCISTINURIA	AFFERENTE	18	0,1
RN1530	LEOPARD SINDROME DI	PATOLOGIA	18	0,1
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	PATOLOGIA	18	0,1
RNG060	OSTEOPETROSI	AFFERENTE	18	0,1
RNG030	APERT SINDROME DI	AFFERENTE	18	0,1
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	PATOLOGIA	17	0,1
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	PATOLOGIA	17	0,1
RFG110	DISTROFIA DEI CONI	AFFERENTE	17	0,1
RF0200	COATS MALATTIA DI	SINONIMO	16	0,1
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	PATOLOGIA	16	0,1
RNG040	TREACHER COLLINS SINDROME DI	AFFERENTE	16	0,1
RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	AFFERENTE	16	0,1
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	PATOLOGIA	16	0,1
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	PATOLOGIA	16	0,1
RCG080	NIEMANN PICK MALATTIA DI	AFFERENTE	15	0,1
RA0030	LYME MALATTIA DI	PATOLOGIA	15	0,1
RFG040	SPINOCEREBELLARI MALATTIE	GRUPPO	15	0,1
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	PATOLOGIA	15	0,1
RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	AFFERENTE	15	0,1
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	PATOLOGIA	15	0,1
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	PATOLOGIA	14	0,1
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	PATOLOGIA	14	0,1
RFG140	CORNEA GUTTATA	AFFERENTE	14	0,1
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	PATOLOGIA	14	0,1
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	PATOLOGIA	14	0,1
RNG060	McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	AFFERENTE	14	0,1
RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	GRUPPO	13	0,1
RCG060	FRUTTOSEMIA	AFFERENTE	13	0,1
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	PATOLOGIA	13	0,1
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	PATOLOGIA	13	0,1
RFG040	MARIE ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI	AFFERENTE	13	0,1
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	PATOLOGIA	13	0,1
RN1220	STICKLER SINDROME DI	PATOLOGIA	12	0,1

continua Allegato 2

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 19.700 diagnosi, 262 codici esenzione e 381 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2013

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	GRUPPO	12	0,1
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	PATOLOGIA	12	0,1
RFG030	GANGLIOSIDOSI	GRUPPO	12	0,1
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	PATOLOGIA	11	0,1
RCG040	ALBINISMO	AFFERENTE	11	0,1
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	PATOLOGIA	11	0,1
RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	AFFERENTE	11	0,1
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	GRUPPO	11	0,1
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ESCLUSO....	GRUPPO	11	0,1
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	PATOLOGIA	11	0,1
RFG140	FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI	AFFERENTE	11	0,1
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	GRUPPO	11	0,1
RN1330	X FRAGILE SINDROME DA	PATOLOGIA	11	0,1
RFG110	LEBER AMAUROSIS CONGENITA DI	AFFERENTE	11	0,1
RFG080	LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	AFFERENTE	11	0,1
RCG100	IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA SINDROME DI	AFFERENTE	10	0,1
RNG070	NETHERTON SINDROME DI	AFFERENTE	10	0,1
RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	AFFERENTE	10	0,1
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	PATOLOGIA	10	0,1
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	PATOLOGIA	9	0,0
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	GRUPPO	9	0,0
RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	AFFERENTE	9	0,0
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	PATOLOGIA	9	0,0
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	PATOLOGIA	9	0,0
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	PATOLOGIA	9	0,0
RN1020	OPITZ SINDROME DI	PATOLOGIA	9	0,0
RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	AFFERENTE	8	0,0
RFG110	BEST DISTROFIA VITELLIFORME DI	AFFERENTE	8	0,0
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	PATOLOGIA	8	0,0
RI0040	PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE SINDROME DA	PATOLOGIA	8	0,0
RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	AFFERENTE	8	0,0
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ TIPO 1 SINDROME DI	PATOLOGIA	8	0,0
RCG040	URINE A SCIROPPO DI ACERO MALATTIA DELLE	AFFERENTE	8	0,0
RCG040	ALCAPTONURIA	AFFERENTE	8	0,0
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	PATOLOGIA	8	0,0
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	PATOLOGIA	8	0,0
RM0060	POLICONDRITE	PATOLOGIA	7	0,0
RN0320	GASTROSCHISI	PATOLOGIA	7	0,0
RN1660	NEVO EPIDERMALIS SINDROME DEL	PATOLOGIA	7	0,0
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	PATOLOGIA	7	0,0
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	PATOLOGIA	7	0,0
RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO I E II	SINONIMO	7	0,0
RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	AFFERENTE	7	0,0
RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	PATOLOGIA	7	0,0
RCG010	CONN SINDROME DI	AFFERENTE	7	0,0
RN1180	TRICO-RINO-FALANGEA SINDROME	PATOLOGIA	7	0,0
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	PATOLOGIA	7	0,0
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	PATOLOGIA	7	0,0
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	PATOLOGIA	6	0,0
RNG040	DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE	SINONIMO	6	0,0
RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO lia	AFFERENTE	6	0,0
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	PATOLOGIA	6	0,0
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	PATOLOGIA	6	0,0
RN0490	WEAVER SINDROME DI	PATOLOGIA	6	0,0
RC0090	DERCUM MALATTIA DI	PATOLOGIA	6	0,0
RN0390	GREIG SINDROME DI CEFALOPOLISINDATTILIA	PATOLOGIA	6	0,0
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	PATOLOGIA	6	0,0
RN1140	BRANCHIO-OTO-RENALE SINDROME	PATOLOGIA	6	0,0
RN0100	PETER ANOMALIA DI	PATOLOGIA	5	0,0
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	PATOLOGIA	5	0,0
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,0

continua Allegato 2

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 19.700 diagnosi, 262 codici esenzione e 381 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2013

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RF0150	NARCOLESSIA	PATOLOGIA	5	0,0
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,0
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,0
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	PATOLOGIA	5	0,0
RI0070	INCLUSIONE DEI MICROVILLI MALATTIA DA	PATOLOGIA	5	0,0
RCG090	MUCOLIPIDOSI	GRUPPO	5	0,0
RFG040	FRIEDREICH-LIKE ATASSIA DI	AFFERENTE	5	0,0
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	PATOLOGIA	5	0,0
RFG010	CANAVAN MALATTIA DI	AFFERENTE	5	0,0
RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	AFFERENTE	5	0,0
RN1050	RIEGER SINDROME	PATOLOGIA	5	0,0
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	PATOLOGIA	4	0,0
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	PATOLOGIA	4	0,0
RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RFG090	THOMSEN MALATTIA DI	AFFERENTE	4	0,0
RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	AFFERENTE	4	0,0
RN1100	SECKEL SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RDG030	TROMBOASTENIA	AFFERENTE	4	0,0
RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	AFFERENTE	4	0,0
RFG040	ATASSIA PERIODICA	AFFERENTE	4	0,0
RN1170	PROTEO SINDROME	PATOLOGIA	4	0,0
RCG050	CITRULLINEMIA	AFFERENTE	4	0,0
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE IPO E IPERKALIEMICHE	GRUPPO	4	0,0
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	PATOLOGIA	4	0,0
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	PATOLOGIA	4	0,0
RNG060	DISCONDROSTEOSI	AFFERENTE	3	0,0
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS	PATOLOGIA	3	0,0
RN1640	CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA SINDROME	PATOLOGIA	3	0,0
RFG130	DEGENERAZIONE MARGINALE	AFFERENTE	3	0,0
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	PATOLOGIA	3	0,0
RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE	PATOLOGIA	3	0,0
RFG110	DISTROFIA VITREO RETINICA	AFFERENTE	3	0,0
RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	AFFERENTE	3	0,0
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	PATOLOGIA	3	0,0
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	PATOLOGIA	3	0,0
RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	PATOLOGIA	3	0,0
RN0500	CUTIS LAXA	PATOLOGIA	3	0,0
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	PATOLOGIA	3	0,0
RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	AFFERENTE	3	0,0
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	SINONIMO	3	0,0
RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	AFFERENTE	3	0,0
RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	PATOLOGIA	3	0,0
RDG010	ANEMIE SIDEROBLASTICHE	AFFERENTE	2	0,0
RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	AFFERENTE	2	0,0
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	2	0,0
RN1070	ROBINOW SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RN1130	BRANCHIO-OCULO-FACCIALE SINDROME	PATOLOGIA	2	0,0
RN0280	ACRODISOSTOSI	PATOLOGIA	2	0,0
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	GRUPPO	2	0,0
RN1670	PTERIGIO MULTIPLO SINDROME	PATOLOGIA	2	0,0
RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RN1000	NAGER SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RF0270	COGAN SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	PATOLOGIA	2	0,0
RN0830	BLOOM SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RFG050	WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,0
RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE	AFFERENTE	2	0,0
RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0

continua Allegato 2

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 19.700 diagnosi, 262 codici esenzione e 381 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2013

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RC0070	ACRODERMATITE ENTEROPATICA	SINONIMO	2	0,0
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	PATOLOGIA	2	0,0
RFG140	DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	AFFERENTE	2	0,0
RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	AFFERENTE	2	0,0
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	GRUPPO	2	0,0
RFG090	VON EULENBURG MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,0
RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	AFFERENTE	2	0,0
RFG140	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE	SINONIMO	2	0,0
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	PATOLOGIA	2	0,0
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	GRUPPO	2	0,0
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	PATOLOGIA	2	0,0
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	PATOLOGIA	2	0,0
RFG060	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III	SINONIMO	2	0,0
RFG140	DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	AFFERENTE	2	0,0
RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	AFFERENTE	2	0,0
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	GRUPPO	2	0,0
RDG030	BERNARD SOULIER SINDROME DI	AFFERENTE	2	0,0
RN0260	FOCOMELIA	PATOLOGIA	2	0,0
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	PATOLOGIA	2	0,0
RC0160	IPOFOSFATASIA	PATOLOGIA	2	0,0
RNG070	ITTIOSI HYSTRIX CURTH-MACKLIN TYPE	AFFERENTE	2	0,0
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	PATOLOGIA	2	0,0
RCG040	ALANINEMIA	AFFERENTE	1	0,0
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	PATOLOGIA	1	0,0
RN1690	TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RF0010	ALPERS MALATTIA DI	PATOLOGIA	1	0,0
RFG040	ATROFIA CEREBELLO OLIVARE	SINONIMO	1	0,0
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	GRUPPO	1	0,0
RNG040	C SINDROME	AFFERENTE	1	0,0
RN0720	EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI	SINONIMO	1	0,0
RGG010	COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICA UREMICA	AFFERENTE	1	0,0
RFG040	MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI	AFFERENTE	1	0,0
RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	PATOLOGIA	1	0,0
RN0470	OTO-PALATO-DIGITALE SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RN1730	WAGR SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,0
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	GRUPPO	1	0,0
RN1160	OCULO-CEREBRO-CUTANEA SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RP0050	APNEA INFANTILE	PATOLOGIA	1	0,0
RN1500	KID SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RC0060	WERNER SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA	PATOLOGIA	1	0,0
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	PATOLOGIA	1	0,0
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	PATOLOGIA	1	0,0
RCG140	SANFILIPPO SINDROME DI	AFFERENTE	1	0,0
RN1370	ALSTROM SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RNG060	ENGELMANN MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,0
RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RNG060	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA	SINONIMO	1	0,0
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN1610	POEMS SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RCG120	XANTINURIA	AFFERENTE	1	0,0
RN0450	CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE SINDROME	PATOLOGIA	1	0,0
RCG030	SCHMIDT SINDROME DI	AFFERENTE	1	0,0
RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA	PATOLOGIA	1	0,0
RC0010	ACTH DEFICIENZA DI	PATOLOGIA	1	0,0
RC0100	FARBER MALATTIA DI	PATOLOGIA	1	0,0

continua Allegato 2

Elenco codici esenzione per frequenza.

Dati riferiti a 19.700 diagnosi, 262 codici esenzione e 381 malattie rare/gruppi con scheda aperta al 31.12.2013

CODICE	NOME MALATTIA RARA/GRUPPO	TIPO	N.	%
RNG050	DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	AFFERENTE	1	0,0
RN0380	FILIPPI SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RFG070	MIOPATIA DESMIN STORAGE	AFFERENTE	1	0,0
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	PATOLOGIA	1	0,0
RN1570	NEUROACANTOCITOSI	PATOLOGIA	1	0,0
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	PATOLOGIA	1	0,0
RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RN1600	PEARSON SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	PATOLOGIA	1	0,0
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RFG050	KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,0
RFG140	DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	AFFERENTE	1	0,0
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI	PATOLOGIA	1	0,0
RNG060	DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	AFFERENTE	1	0,0
RFG060	REFSUM MALATTIA DI	AFFERENTE	1	0,0
TOTALE			19.700	100,0

Allegato 3

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

Dati riferiti a 2.410 diagnosi e 361 malattie con scheda aperta al 31.12.2013

MALATTIA RARA	N.	%
LEUCEMIA LINFOBLASTICA ACUTA	418	17,3
LINFOMA DI HODGKIN	123	5,1
ENCEFALOPATIA EPILETTICA INFANTILE PRECOCE	122	5,1
ARTRITE OLIGOARTICOLARE GIOVANILE CON ANTICORPI ANTINUCLEARI	121	5,0
CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	97	4,0
POLIARTRITE CON FATTORE REUMATOIDE NEGATIVO	94	3,9
ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE A ESORDIO SISTEMICO	65	2,7
LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA	65	2,7
LINFOMA NON HODGKIN	57	2,4
FEBBRE REUMATICA	52	2,2
DISPLASIA CORTICALE FOCALE ISOLATA	43	1,8
EPILESSIA MIOCLONICA GRAVE DEL NEONATO	41	1,7
OSTEOMIELITE CRONICA RICORRENTE MULTIFOCALE	35	1,5
ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE	30	1,2
ASTROCITOMA	23	1,0
ARTRITE OLIGOARTICOLARE GIOVANILE SENZA ANTICORPI ANTINUCLEARI	21	0,9
RENE POLICISTICO, AUTOSOMICO RECESSIVO	20	0,8
FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	20	0,8
ASTROCITOMA PILOCITICO	19	0,8
IPERINSULINISMO AUTOSOMICO DOMINANTE DA DEFICIT DI KIR6.2	19	0,8
NEUROBLASTOMA	17	0,7
SINDROME DI DUANE	16	0,7
OSTEOSARCOMA	14	0,6
LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO AUTOSOMICO RECESSIVO	13	0,5
SCLERODERMIA	13	0,5
SINDROME DI SOTOS	13	0,5
SARCOMA DI KAPOSI	13	0,5
PERICARDITE	12	0,5
MEDULLOBLASTOMA CLASSICO	11	0,5
EPILESSIA LIMITATA ALLE FEMMINE ASSOCIATA A DEFICIT COGNITIVO	11	0,5
EPILESSIA DIPENDENTE DALLA PIRIDOSSINA	11	0,5
GLIOBLASTOMA	11	0,5
NEUROEPITELIOMA	11	0,5
SINDROME DI FANCONI PRIMITIVA	10	0,4
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE	10	0,4
SINDROME DI GORLIN	10	0,4
PORPORA TROMBOCITOPENICA IMMUNE	10	0,4
MEDULLOBLASTOMA	10	0,4
RABDOMIOSARCOMA	9	0,4
SINDROME DA FEBBRE PERIODICA EREDITARIA ASSOCIATA A NALP12	9	0,4
ANGIOITE CUTANEA LEUCOCITOCLASTICA	9	0,4
ANOFTALMIA - MICROFTALMIA ISOLATA	9	0,4
ARTRITE PSORIASICA GIOVANILE	9	0,4
POLIMICROGIRIA	9	0,4
CRANIOFARINGIOMA	8	0,3
MASTOCITOSI SISTEMICA	8	0,3
SARCOIDOSI	8	0,3
SINDROME DI AICARDI	8	0,3
SARCOMA DI EWING	7	0,3
ARTRITE ASSOCIATA A ENTESITE	7	0,3
SINDROME DI ONDINE	7	0,3
DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	7	0,3
ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE NON CLASSIFICATA	7	0,3
SINDROME DI GITELMAN	7	0,3
GANGLIOGLIOMA	7	0,3
LICHEN PIANO PILARE	7	0,3
POLIARTRITE POSITIVA AL FATTORE REUMATOIDE	7	0,3
TROMBOCITEMIA ESSENZIALE	7	0,3

continua Allegato 3

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

Dati riferiti a 2.410 diagnosi e 361 malattie con scheda aperta al 31.12.2013

MALATTIA RARA	N.	%
MIELODISPLASIA	6	0,2
CATARATTA GIOVANILE - MICROCORNEA - GLICOSURIA RENALE	6	0,2
CRIOPIRINIPATIA	6	0,2
APLASIA MIDOLLARE	6	0,2
LINFOMA DI BURKITT	6	0,2
LEUCEMIA ACUTA MIELOMONOCITICA	6	0,2
CARCINOMA DELLE CELLULE RENALI	6	0,2
CITOPENIA REFRATTARIA CON DISPLASIA MULTILINEARE	6	0,2
LINFOSTIOTICOSI EMOFAGOCITICA FAMILIARE	6	0,2
DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	6	0,2
EPILESSIA GENERALIZZATA CON CONVULSIONI FEBBRILI	5	0,2
GERMINOMA DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	5	0,2
PICNODISOSTOSI	5	0,2
TUMORE A CELLULE GERMINALI MISTE	5	0,2
SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE	5	0,2
MALFORMAZIONE ISOLATA DI DANDY-WALKER	4	0,2
EPENDIMOMA	4	0,2
EPATOBLASTOMA	4	0,2
ASSENZA/IPOPLASIA MONOLATERALE CONGENITA DELLE DITA DELLE MANI, ESCLUSO IL POLLICE	4	0,2
LINFOMA DI HODGKIN CLASSICO, TIPO NODULARE SCLEROSANTE	4	0,2
LEUCEMIA PROMIELOCITICA ACUTA	4	0,2
ACIDURIA MEVALONICA	4	0,2
IPEROSSALURIA PRIMITIVA, TIPO 1	4	0,2
MALATTIA DI DENT	4	0,2
NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA, TIPO 1	4	0,2
CARCINOMA CORTICO-SURRENALICO CON IPERSECREZIONE DI ALDOSTERONE PURO	4	0,2
GANGLIONEUROMA	4	0,2
TUMORE DEL TRONCO CEREBRALE	4	0,2
EMBRIOPATIA ALCOLICA	4	0,2
TUMORE OVARICO MALIGNO A CELLULE GERMINALI	4	0,2
IPEREPLAXIA - EPILESSIA	4	0,2
LABIO/PALATOSCHISI	4	0,2
LIPOMATOSI MULTIPLA FAMILIARE	4	0,2
REFLUSSO VESCICO-URETERALE FAMILIARE	4	0,2
ORTICARIA FAMILIARE DA FREDDO	4	0,2
SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND	4	0,2
SINDROME NEFROSICA IDIOPATICA SPORADICA STEROIDO-RESISTENTE	3	0,1
DEFICIT CONGENITO DI ANTITROMBINA	3	0,1
ANEMIA REFRATTARIA CON ECCESSO DI BLASTI	3	0,1
EPENDIMOMA ANAPLASTICO	3	0,1
MEDULLOBLASTOMA DESMOPLASTICO/NODULARE	3	0,1
LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA	3	0,1
TUMORE NEUROEPITELIALE DISEMBRIOPLASTICO	3	0,1
IPERTROFIA DEGLI ARTI INFERIORI	3	0,1
IPOCONDROPLASIA	3	0,1
ORTICARIA PIGMENTOSA	3	0,1
MALATTIA DI MILROY	3	0,1
BLEFAROFIMOSI - EPICANTO INVERSO - PTOSI	3	0,1
CARCINOMA NASOFARINGEO	3	0,1
MASTOCITOSI CUTANEA	3	0,1
SINDROME DI COWDEN	3	0,1
MALATTIA DI MENKES	3	0,1
CARDIOMIOPATIA DILATATIVA FAMILIARE	3	0,1
APLASIA ACUTA ACQUISITA DEGLI ERITROCITI PURI	3	0,1
ASTROCITOMA ANAPLASTICO	3	0,1
SINDROME DI LARON	3	0,1

continua Allegato 3

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

Dati riferiti a 2.410 diagnosi e 361 malattie con scheda aperta al 31.12.2013

MALATTIA RARA	N.	%
MALATTIA DI SANDHOFF	3	0,1
CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE DELLA TARDA INFANZIA	3	0,1
ANEMIA REFRATTARIA	3	0,1
OSTEOMIELETTA MULTIFOCAL RICORRENTE CRONICA, FORMA GIOVANILE	3	0,1
TRISOMIA 8 IN MOSAICO	3	0,1
LIPOMATOSI SIMMETRICA FAMILIARE	3	0,1
SINPOLIDATTILIA, TIPO 1	2	0,1
COREA DI SYDENHAM	2	0,1
MEDULLOBLASTOMA ANAPLASTICO/A GRANDI CELLULE	2	0,1
CARCINOMA CUTANEO NEUROENDOCRINO	2	0,1
TUMORE GLIONEURALE PAPILLARE	2	0,1
SINDROME DA SINOSTOSI MULTIPLE	2	0,1
TUMORE MISTO DELLE CELLULE GERMINALI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	2	0,1
SARCOMA SINOVIALE	2	0,1
DISPLASIA UNGUEALE	2	0,1
OCULO-AURICULO-VERTEBRAL SPECTRUM	2	0,1
TUMORI RABDOIDI	2	0,1
LINFEDEMA - DISTICIASI	2	0,1
PIEDE TORTO FAMILIARE DA MUTAZIONE PUNTIFORME DI PITX1	2	0,1
LEUCEMIA MONOBLASTICA ACUTA	2	0,1
CISTINURIA	2	0,1
EMI-IPERTORFIA	2	0,1
SINDROME FLOATING-HARBOR	2	0,1
ASSENZA/IPOPLASIA CONGENITA BILATERALE DEI POLLICI	2	0,1
DISPLASIA IMMUNO-OSSEA DI SCHIMKE	2	0,1
SINDROME DA TORTUOSITA' DELLE ARTERIE	2	0,1
LARINGOMALACIA CONGENITA	2	0,1
SINDATTILIA SINOSTOSICA MESOASSIALE CON RIDUZIONE DELLE FALANGI	2	0,1
OMOCISTINURIA DA DEFICIT DI METILENE-TETRAIDROFOLATO REDUTTASI	2	0,1
IMMUNODISREGOLAZIONE - POLIENDOCRINOPATIA - ENTEROPATIA LEGATA ALL'X	2	0,1
TRIADE DI CURRARINO	2	0,1
BRACHIDATTILIA DISPLASIA DEI GOMITI E DEI POLSI	2	0,1
PSEUDOIPOALDOSTERONISMO GENERALIZZATO, TIPO 1	2	0,1
MALATTIA CISTICA DELLA MIDOLLARE RENALE, AUTOSOMICA RECESSIVA	2	0,1
DISTROFIA FACIO-SCAPOLO-OMERALE	2	0,1
SINDROME DI LIDDLE	2	0,1
SCLERODERMIA LOCALIZZATA	2	0,1
CARCINOMA EPATOCELLULARE	2	0,1
CONVULSIONI SENSIBILI AL PIRIDOSSALFOSFATO	2	0,1
MALATTIA DI GORHAM-STOUT	2	0,1
AGENESIA DEL CORPO CALLOSO - NEUROPATIA	2	0,1
MENINGIOMA	2	0,1
MALATTIA DI CASTLEMAN	2	0,1
SINDROME DI GUILLAIN-BARR *	2	0,1
SINDROME DI ROTHMUND-THOMSON	2	0,1
SINDROME NEFROSICA IDIOPATICA STEROIDO-RESISTENTE CON IALINOSI FOCAL SEGMENTALE, FORMA FAMILIARE	2	0,1
MASTOCITOMA CUTANEO	2	0,1
COLESTASI INTRAEPATICA FAMILIARE PROGRESSIVA, TIPO 2	2	0,1
ASPERGILLOSI	2	0,1
MALFORMAZIONE ANORETTALE ISOLATA	2	0,1
PALATOSCHISI	2	0,1
NEVO MELANOCITICO CONGENITO GRANDE	2	0,1
ANOFTALMIA - MICROFTALMIA (CAMBIARE CON OR0003713) ANEMIA EMOLITICA AUTOIMMUNE	2	0,1
TUMORE ENDOCRINO DELL'APPENDICE	2	0,1
ASTROCIOMA FIBRILLARE	2	0,1
SINDROME DI PIERSON	1	0,0

continua Allegato 3

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

Dati riferiti a 2.410 diagnosi e 361 malattie con scheda aperta al 31.12.2013

MALATTIA RARA	N.	%
SINDROME DI HENNEKAM	1	0,0
EMANGIOMATOSI NEONATALE DIFFUSA	1	0,0
SINDROME DI DE BARSY	1	0,0
SINDROME DI MOWAT-WILSON	1	0,0
IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE T- B+ DA DEFICIT DELLA CATENA GAMMA	1	0,0
ACONDROPLASIA	1	0,0
SINDROME NOONAN-SIMILE CON CAPELLI CADUCI IN FASE ANAGEN	1	0,0
SINDROME CHERATODERMA PALMOPLANTARE-CARCINOMA ESOFAGEO	1	0,0
SINDROME DI PITT-HOPKINS	1	0,0
FACOMATOSI PIGMENTO-VASCOLARE	1	0,0
MALATTIA DI VON HIPPEL-LINDAU	1	0,0
SINDROME DI WISKOTT-ALDRICH	1	0,0
SINDROME LACRIMO-AURICULO-DENTO-DIGITALE	1	0,0
SINDROME OCULO-CEREBRO-FACCIALE, TIPO KAUFMAN	1	0,0
CORIORETINOPATIA - MICROCEFALIA, AUTOSOMICA RECESSIVA	1	0,0
SINDROME ORO-FACIO-DIGITALE, TIPO 1	1	0,0
SINDROME DI SHPRINTZEN-GOLDBERG	1	0,0
MALATTIA DI BLOUNT	1	0,0
ENCONDROMATOSI	1	0,0
MONOSOMIA 22Q11	1	0,0
PECTUS EXCAVATUM - MACROCEFALIA - DISPLASIA UNGUEALE	1	0,0
SINDROME DI RUBINSTEIN-TAYBI	1	0,0
SINDROME DI EVANS	1	0,0
IPOGLOSSIA - IPODATTILIA	1	0,0
LEISHMANIOSI	1	0,0
SINDROME DI CLOUSTON	1	0,0
PARKINSONISMO A ESORDIO NELLA PRIMA ETÀ ADULTA	1	0,0
TRISOMIA 13	1	0,0
TRISOMIA 18	1	0,0
MALATTIA DI TAY-SACHS	1	0,0
ACANTHOSIS NIGRICANS	1	0,0
POLINEUROPATIA DEMIELINIZZANTE INFIAMMATORIA CRONICA	1	0,0
DISTURBO DELLO SVILUPPO SESSUALE 46,XY DA DEFICIT DI 5-ALFA-REDUTTASI 2	1	0,0
MALATTIA DI LEGG-CALV *-PERTHES	1	0,0
SINDROME DI JEUNE	1	0,0
TETRALOGIA DI FALLOT	1	0,0
DISCINESIA CILIARE PRIMITIVA	1	0,0
CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALE	1	0,0
MALATTIA DI HIRSCHSPRUNG	1	0,0
SCHIZENCEFALIA	1	0,0
SINDROME DI PROTEUS	1	0,0
MACROGLOSSIA DOMINANTE	1	0,0
SINDROME DELL'AMARTOMA IPOTALAMICO CONGENITO	1	0,0
DEFICIT DELLA PIRUVATO DEIDROGENASI	1	0,0
DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI, AUTOSOMICA RECESSIVA, TIPO 2A	1	0,0
BANDE AMNIOTICHE	1	0,0
GERODERMIA OSTEODISPLASTICA	1	0,0
DISPLASIA FRONTONASALE	1	0,0
EMBRIOPATIA DA CITOMEGALOVIRUS	1	0,0
EMBRIOPATIA DA ACIDO VALPROICO	1	0,0
DISPLASIA METAFISARIA SENZA IPOTRICOSI	1	0,0
FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	1	0,0
SINDROME DI WAARDENBURG, TIPO 1	1	0,0
SINDROME DI CRISPONI	1	0,0
SINDROME DI CANTU	1	0,0
SINDROME 47,XXY	1	0,0

continua Allegato 3

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

Dati riferiti a 2.410 diagnosi e 361 malattie con scheda aperta al 31.12.2013

MALATTIA RARA	N.	%
SINDROME CONTRATTURE-ARACNODATTILIA CONGENITA	1	0,0
IPOPLASIA FOCALE DEL DERMA	1	0,0
AMELOGENESI IMPERFETTA - NEFROCALCINOSI	1	0,0
SINDROME DI AICARDI-GOUTI 2RES	1	0,0
CARCINOMA FAMILIARE DELLE CELLULE RENALI	1	0,0
SINDROME DI ADAMS-OLIVER	1	0,0
MALFORMAZIONE DI EBSTEIN	1	0,0
MONOSOMIA 13Q14	1	0,0
SINDROME DI BARTH	1	0,0
DISCONDROSTEOSI	1	0,0
DISOSTOSI SPONDILOCOSTALE AUTOSOMICA RECESSIVA	1	0,0
DISPLASIA CRANIOECTODERMICA	1	0,0
DANNO CEREBRALE ISCHEMICO E IPOSSICO NEONATALE	1	0,0
INFEZIONI RICORRENTI - SINDROME INFIAMMATORIA DA DIFETTO DEL METABOLISMO DELLO ZINCO	1	0,0
POLIARTRITE GIOVANILE CON FATTORE REUMATOIDE NEGATIVO E SENZA ANTICORPI ANTINUCLEARI	1	0,0
SINDROME ATIPICA DI MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER	1	0,0
ATROFIA MULTISISTEMICA, TIPO CEREBELLARE	1	0,0
CAVERNOMA CEREBRALE EREDITARIO	1	0,0
DISTRESS RESPIRATORIO ACUTO NEONATALE CON DEFICIT DEL METABOLISMO DEL SURFATTANTE	1	0,0
TUMORE EPITELIALE BORDERLINE DELL'OVAIO	1	0,0
IPOGAMMAGLOBULINEMIA TRANSITORIA DELL'INFANZIA	1	0,0
NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO-CHINASI	1	0,0
EMANGIOMA CONGENITO NON INVOLUTIVO	1	0,0
IPERTROFIA EMIFACCIALE	1	0,0
SINDROME ORO-FACIO-DIGITALE, TIPO 11	1	0,0
DISOMIA UNIPARENTALE MATERNA DEL CROMOSOMA 14	1	0,0
SINDROME AURICOLOCONDILARE	1	0,0
OLIGODENDROGLIOMA	1	0,0
TUMORE CARCINOIDE E SINDROME CARCINOIDE	1	0,0
TUMORE TERATOIDE ATIPICO	1	0,0
TUMORE DISGERMINALE MALIGNO A CELLULE GERMINALI	1	0,0
CARCINOMA NEUROENDOCRINO DEL TIMO	1	0,0
SEMINOMA CLASSICO	1	0,0
SINDROME DI KOSTMANN	1	0,0
MONOSOMIA X IN MOSAICO	1	0,0
ANOMALIA PARZIALE DEL RITORNO VENOSO POLMONARE, TIPO CONGENITO	1	0,0
CATARATTA TOTALE CONGENITA	1	0,0
PAPULOSI LINFOMATOIDE	1	0,0
LINFOMA ANAPLASTICO A GRANDI CELLULE	1	0,0
LEUCEMIA ACUTA MIELOIDE ASSOCIATA A ANOMALIE IN 11Q23	1	0,0
FEOCROMOCITOMA-PARAGANGLIOMA EREDITARIO	1	0,0
ATRESIA COANALE	1	0,0
PARAGANGLIOMA SECERNENTE SPORADICO	1	0,0
MALATTIA DI CROHN	1	0,0
SINDROME DI MALPUECH	1	0,0
MALATTIA PEROSSISSOMIALE	1	0,0
MYH9-RELATED THROMBOCYTOPENIA	1	0,0
CANDLE SYNDROME	1	0,0
SRD5A3-CDG SYNDROME	1	0,0
15Q OVERGROWTH SYNDROME	1	0,0
CARDIOMIOPATIA DILATATIVA FAMILIARE CON DIFETTO DI CONDUZIONE DA MUTAZIONE NELLA LMNA	1	0,0
SINPOLIDATTILIA, TIPO 2	1	0,0
POLIDATTILIA CENTRALE UNILATERALE DELLE DITA DEI PIEDI	1	0,0
EMIMELIA UNILATERALE DELLA TIBIA	1	0,0
AGENESIA/IPOPLASIA BILATERALE DEL FEMORE	1	0,0

continua Allegato 3

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

Dati riferiti a 2.410 diagnosi e 361 malattie con scheda aperta al 31.12.2013

MALATTIA RARA	N.	%
AGENESIA/IPOPLASIA UNILATERALE DEL FEMORE	1	0,0
GLIOMATOSI CEREBRALE	1	0,0
NEUROCIOMA EXTRAVENTRICOLARE	1	0,0
MICROPENE ISOLATO	1	0,0
SUBEPENDIMOMA	1	0,0
EPENDIMOMA MIXOPAPILLARE	1	0,0
GLIOMA ANGIOCENTRICO	1	0,0
TUMORE TERATOIDE/RABDOIDE ATIPICO	1	0,0
SARCOMA PLEOMORFO INDIFFERENZIATO	1	0,0
PINEOBLASTOMA	1	0,0
MALATTIA SCLEROSANTE LEGATA ALLE IMMUNOGLOBULINE G4	1	0,0
TERATOMA DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	1	0,0
MEDULLOEPITELIOMA INTRAOCULARE	1	0,0
MALFORMAZIONE DI ARNOLD-CHIARI, TIPO I	1	0,0
MALFORMAZIONE ISOLATA DI DANDY-WALKER CON IDROCEFALO	1	0,0
FEOCROMOCITOMA SPORADICO	1	0,0
PITUICITOMA	1	0,0
CARCINOMA DEL PLESSO CORIOIDEO	1	0,0
MALATTIA DI STILL A ESORDIO NELL'ADULTO	1	0,0
DISTONIA MIOCLONICA 11	1	0,0
MALATTIA DI ERDHEIM-CHESTER	1	0,0
CARCINOMA DEL PENE	1	0,0
SINDROME TRAPS	1	0,0
ALFA-MANNOSIDOSI	1	0,0
PAPULOSI ATROFIZZANTE MALIGNA	1	0,0
LEIOMIOMATOSI FAMILIARE	1	0,0
SINDROME CHERATODERMA PALMOPLANTARE-SCLERODATTILIA	1	0,0
SINDROME DI BIRT-HOGG-DUBÈ	1	0,0
ERITROLEUCEMIA	1	0,0
ETEROTASSIA	1	0,0
SINDROME SAPHO	1	0,0
DISCINESIA CHINESIGENICA PAROSSISTICA	1	0,0
BASSA STATURA OSTEODISPLASTICA MICROCEFALICA PRIMITIVA, TIPO 2	1	0,0
FIBROSI CONGENITA DEI MUSCOLI EXTRAOCULARI	1	0,0
LINFOMA DI HODGKIN CLASSICO	1	0,0
FIBROSARCOMA	1	0,0
SINDROME DI LARSEN AUTOSOMICA DOMINANTE	1	0,0
CONVULSIONI BENIGNE INFANTILI FAMILIARI	1	0,0
ACIDEMIA GLUTARICA, TIPO 1	1	0,0
SINDROME DI OPITZ G/BBB	1	0,0
SINDROME DI FINE-LUBINSKY	1	0,0
RITARDO MENTALE - IPOTRICHIA - BRACHIDATTILIA	1	0,0
IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE, TIPO 1	1	0,0
SINDROME DI ZIMMERMAN-LABAND	1	0,0
TRIGONOCEFALIA - BASSA STATURA - RITARDO DELLA CRESCITA	1	0,0
DISOSTOSI SPONDILOPERIFERICA - CUBITO CORTO	1	0,0
DISOSTOSI SPONDILOCOSTALE, FORMA DOMINANTE	1	0,0
CORDOMA	1	0,0
PSEUDOPSEUDOIPOPARATIROIDISMO	1	0,0
PSEUDOIPOPARATIROIDISMO, TIPO 1B	1	0,0
DIFETTI DELLA PARTE TRASVERSALE E TERMINALE DEL BRACCIO	1	0,0
BRACHIDATTILIA, TIPO C	1	0,0
POLIDATTILIA POSTASSIALE, TIPO A	1	0,0
ANOMALIA DI RIEGER	1	0,0
EMANGIOMA CAPILLARE, FORMA FAMILIARE	1	0,0

continua Allegato 3

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

Dati riferiti a 2.410 diagnosi e 361 malattie con scheda aperta al 31.12.2013

MALATTIA RARA	N.	%
SINDROME DI MARCUS-GUNN	1	0,0
SORDITÀ NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA, AUTOSOMICA DOMINANTE, TIPO DFNA	1	0,0
SCLEROSI SISTEMICA	1	0,0
AMELOGENESI IMPERFETTA	1	0,0
SARCOMA A CELLULE FOLLICOLARI DENDRITICHE	1	0,0
LINFOMA NODALE DI HODGKIN A PREDOMINANZA LINFOCITARIA	1	0,0
LEUCEMIA MIELOMONOCITICA GIOVANE	1	0,0
SINDROME DI OMENN	1	0,0
DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA DI ULLRICH	1	0,0
SINDROME DI SENIOR-LOKEN	1	0,0
CALCIFICAZIONE ARTERIOSA GENERALIZZATA DELL'INFANZIA	1	0,0
DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA, TIPO 1C	1	0,0
SINDROME DI MUENKE	1	0,0
ARTRITE PIOGENICA - PIODERMA GANGRENOSO - ACNE	1	0,0
TUMORE DESMOPLASTICO A PICCOLE CELLULE ROTONDE	1	0,0
MALATTIA DA ACCUMULO DEGLI ESTERI DEL COLESTEROLO	1	0,0
SINDROME DI MORVAN	1	0,0
MALATTIA DI DOWLING-DEGOS	1	0,0
DEFICIT DI BIOTINIDASI	1	0,0
DEFICIT DI OLOCARBOSSILASI SINTETASI	1	0,0
COLESTASI INTRAEPATICA FAMILIARE PROGRESSIVA, TIPO 3	1	0,0
SINDROME ALG6-CDG	1	0,0
SINDROME PHACE	1	0,0
NEUROCIOMA CENTRALE	1	0,0
MALATTIA RARA NON SPECIFICATA	17	0,7
TOTALE	2.410	100,0