

LE ESENZIONI PER MALATTIA RARA NELLA REGIONE LAZIO

(esenzioni attive al 2.03.2012)

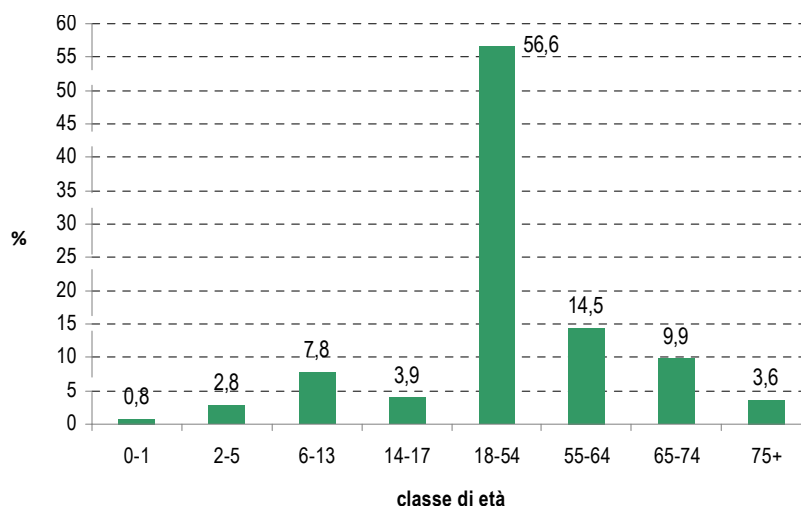
Nel documento viene presentata una analisi descrittiva delle esenzioni per Malattia Rara basata sui dati dell'archivio anonimo fornito da Lazio Innovazione Tecnologica (LAIIT), Ente di supporto della Regione Lazio per i processi di informatizzazione. I dati fanno riferimento alle esenzioni “attive” alla data del 2 marzo 2012 e residenti. Si ricorda che l'esenzione viene assegnata dalla Azienda USL di residenza a fronte di una certificazione di malattia o sospetto di malattia presente nell'elenco del DM 279/2001 ed effettuata da un centro ufficialmente riconosciuto dalla Regione Lazio. Si sottolinea inoltre che questo archivio non può essere considerato esaustivo in quanto è possibile che soggetti già esenti per altre patologie non richiedano l'esenzione anche per la malattia rara.

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

Risultati

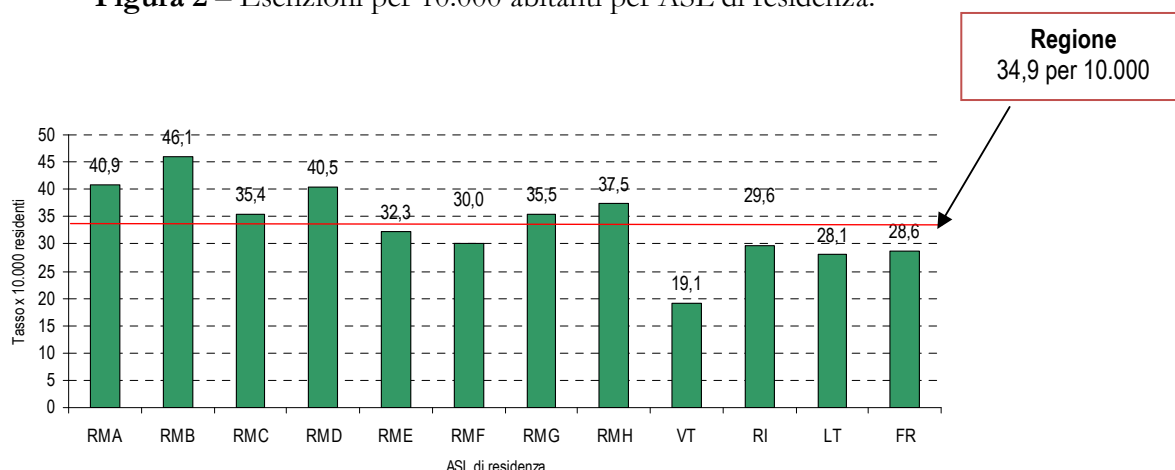
Al 2 marzo 2012 nel Lazio risultavano attive 20.021 esenzioni per MR, ad esclusione della Celiachia e Sindrome Down. L'età mediana era di 42 anni (DS 20) con un range compreso fra 0-99 anni. La maggioranza delle esenzioni erano nella classe di età 18-54 (56,6%), il 15,3% era compreso nella fascia di età inferiore a 18 anni ed il 13,6% in quella superiore ai 64 anni (figura 1).

Figura 1 – Esenzioni per classe di età.



Nella figura 2 è riportato il rapporto fra numero di esenzioni per 10.000 abitanti per ASL di residenza. Il valore regionale era pari a 34,9 , con un range compreso fra 19,1 della ASL di Viterbo e 46,1 della Asl Roma B. Complessivamente, le 5 ASL della città di Roma mostrano valori più alti rispetto alle 3 della provincia ed ancor di più rispetto a quelle delle altre provincie.

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



Le 20.021 esenzioni corrispondevano a 264 codici R riferiti a 217 malattie e 47 gruppi, mentre non si osservano esenzioni per 73 codici (allegato 2). Va segnalato che sono presenti 46 esenzioni riferite a 4 codici di malattia rara (RB0060; RN0230; RN0250; RN0740) per i quali nella regione non esiste un centro riconosciuto.

Nella tabella 1 è mostrata la distribuzione delle esenzioni per gruppo della ICD9-CM: il più rappresentato è quello delle Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (29,9%), seguito dalle Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (18,2%), dalle Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (17,3%) e dalle Malformazioni congenite (12,8%). I restanti gruppi nosologici costituiscono complessivamente il 21,4% delle esenzioni.

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

Codice	Gruppo ICD9-CM	N	%
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	5.996	29,95
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	3643	18,20
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	3468	17,32
RN	Malformazioni congenite	2576	12,87
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	1773	8,86
RB	Tumori	751	3,75
RG	Malattie del sistema circolatorio	715	3,57
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	447	2,23
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	310	1,55
RI	Malattie dell'apparato digerente	293	1,46
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	41	0,20
RA	Malattie infettive e parassitarie	7	0,03
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	1	0,00
		20.021	100,00

In tabella 2 sono riportati i primi venti codici di esenzione (malattia singola o gruppo) con l'età mediana. Nell'insieme, questi primi venti codici esenzione rappresentano il 66,3% del totale delle esenzioni (allegato 1). I primi tre codici in ordine di frequenza sono i “Difetti ereditari della coagulazione” e le “Anemie ereditarie”, all'interno del gruppo RD, e le “Connettiviti indifferenziate” (5,4%) per il gruppo RM. Il gruppo RC che si colloca al secondo posto per frequenza (vedi tabella 1) contiene diverse malattie di cui le più frequenti sono le “Alterazioni congenite del metabolismo del ferro” (4,8%) e le “Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine” (2,3%). L'età mediana per singolo codice di esenzione varia da un minimo di 20 anni, per il gruppo “Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi”, ad un massimo di 64 anni per il gruppo delle “Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine”.

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

Codice	Denominazione	N	%	Età mediana (anni)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	4.088	20,4	42
RDG010	Anemie ereditarie	1493	7,5	36
RMG010	Connettiviti Indifferenziate	1074	5,4	48
RF0280	Cheratocono	955	4,8	37
RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	894	4,5	53
RBG010	Neurofibromatosi	610	3,0	24
RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine	454	2,3	64
RFG110	Distrofie Retiniche ereditarie	443	2,2	48
RM0030	Connettivite mista	438	2,2	53
RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	331	1,7	20
RCG160	Immunodeficienze primarie	324	1,6	38
RFG080	Distrofie muscolari	303	1,5	35
RJ0030	Cistite interstiziale	273	1,4	51
RFG090	Distrofie miotoniche	260	1,3	45
RFG060	Neuropatie ereditarie	249	1,2	45
RC0210	Malattia di Behçet	239	1,2	42
RL0030	Pemfigo	224	1,1	56
RF0100	Sclerosi Laterale Amiotrofica	220	1,1	63
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	203	1,0	57
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	194	1,0	25

In tabella 3 per i 13 gruppi nosologici ICD9-CM è illustrato il codice esenzione prevalente. Ad eccezione dei gruppi con numerosità molto bassa, i singoli codici che rappresentano più del 50% all'interno del proprio gruppo nosologico sono la neurofibromatosi (81,2%) per il gruppo dei Tumori (RB), la Cistite interstiziale (88,1%) per il gruppo delle Malattie dell'apparato genito urinario (RJ) e le Connettiviti indifferenziate (60,6%) per il gruppo delle Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (RM). Tutte e 41 le esenzioni contenute nel gruppo Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti si riferiscono alla Sensibilità Chimica Multipla, malattia non presente nel DM 279/01 ma riconosciuta dalla Regione Lazio con DGR n. 175 del 2010.

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

Codice e gruppo ICD9-CM	Codice prevalente	Denominazione	Peso all'interno del gruppo		Numero totale
			N	%	
RA - Malattie infettive e parassitarie	RA0010	Malattia di Lyme	3	42,9	7
RB - Tumori	RBG010	Neurofibromatosi	610	81,2	751
RC - Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	894	24,5	3.643
RD - Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	4.088	68,2	5.996
RF - Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	RF0280	Cheratocono	955	27,5	3.468
RG - Malattie del sistema circolatorio	RGG010	Microangiopatie trombotiche	164	22,9	715
RI - Malattie dell'apparato digerente	RI0010	Acalasia	141	48,1	293
RJ - Malattie dell'apparato genito-urinario	RJ0030	Cistite interstiziale	273	88,1	310
RL - Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	RL0030	Pemfigo	224	50,1	447
RM - Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	RMG010	Connettiviti indifferenziate	1.074	60,6	1.773
RN - Malformazioni congenite	RN1700	Sindrome di Sjogren-Larsonn	189	7,3	2.576
RP - Alcune condizioni morbose di origine perinatale	RP0070	Fibrosi epatica congenita	1	100,0	1
RQ - Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	RQ099R	Sensibilità chimica multipla	41	100,0	41
Totale			8.657	43,2	20.021

Conclusioni

L'archivio delle esenzioni rilasciate dalle ASL del Lazio è una fonte utile per fornire una stima, anche se non completamente affidabile, della prevalenza delle malattie rare contenute nel DM del 2001. La perdita di “casi” può essere dovuta a diversi motivi, tra questi: mancata richiesta dell'esenzione in soggetti già esenti per altre condizioni cliniche, mancata diagnosi, percorso diagnostico ancora non completato.

La maggioranza delle esenzioni sono comprese nella fascia tra i 18 e 54 anni (57%), mentre quelle in età propriamente pediatrica (<14 anni) rappresentano circa l'11%. Questo è un dato di semplice prevalenza dell'età al momento di aggiornamento dell'archivio (marzo 2012) che potrebbe essere approfondito se il database disponesse anche dell'informazione sulla data di “prima” esenzione.

La distribuzione delle esenzioni per codice descrive due situazioni differenti che hanno un impatto anche di tipo assistenziale. Da una parte le malattie con un numero di casi “elevato” sopra le 500 unità sono relativamente poche ($n=6$), mentre notevolmente più alto è il numero di malattie con un numero di casi inferiore a 10 ($n=126$) (vedi Allegato 1). Questo risultato conferma la necessità di realizzare una rete di centri di riferimento organizzata non solo sull'esperienza acquisita sulla singola malattia ma anche su risorse ed expertise acquisiti per gruppi di malattie con problemi diagnostici ed assistenziali simili.

L'archivio delle esenzioni è una fonte informativa importante che va integrata con quella del Sistema Informativo sulle Malattie rare alimentato da tutti i centri della regione.

Allegato 1- Numero esenzioni per codice e denominazione

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	GRUPPO	4.088
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	GRUPPO	1.493
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	GRUPPO	1.074
RF0280	CHERATOCONO	MALATTIA	955
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	GRUPPO	894
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	GRUPPO	610
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	GRUPPO	454
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	GRUPPO	443
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	MALATTIA	438
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	GRUPPO	331
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	GRUPPO	324
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	GRUPPO	303
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	MALATTIA	273
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	GRUPPO	260
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	GRUPPO	249
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	MALATTIA	239
RL0030	PEMFIGO	MALATTIA	224
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	MALATTIA	220
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	MALATTIA	203
RCG020	ADRENOGENITALI CONGENITE SINDROMI	GRUPPO	194
RN1700	SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI	MALATTIA	189
RN0680	TURNER SINDROME DI	MALATTIA	183
RFG040	SPINOCEREBELLARI MALATTIE	GRUPPO	181
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	GRUPPO	164
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	MALATTIA	159

Allegato 1*continua*

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	MALATTIA	152
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	151
RI0010	ACALASIA	MALATTIA	141
RCG110	PORFIRIE	GRUPPO	140
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	GRUPPO	132
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	MALATTIA	130
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	GRUPPO	127
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	GRUPPO	125
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	MALATTIA	123
RN1320	MARFAN SINDROME DI	MALATTIA	119
RM0010	DERMATOMIOSITE	MALATTIA	118
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	GRUPPO	118
RM0020	POLIMIOSITE	MALATTIA	110
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO...	GRUPPO	105
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	MALATTIA	99
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	GRUPPO	95
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	MALATTIA	95
RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	GRUPPO	90
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	GRUPPO	89
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	MALATTIA	88
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	MALATTIA	88
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	MALATTIA	85
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	GRUPPO	84
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	MALATTIA	84
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	MALATTIA	84
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	MALATTIA	82

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	MALATTIA	79
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	GRUPPO	76
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	GRUPPO	73
RD0030	PORPORA DI HENOC-SCHONLEIN RICORRENTE	MALATTIA	73
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	GRUPPO	71
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	MALATTIA	68
RG0070	WEGENER GRANULOMATOSI DI	MALATTIA	67
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	MALATTIA	63
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	MALATTIA	61
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	GRUPPO	56
RN1010	NOONAN SINDROME DI	MALATTIA	53
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	MALATTIA	49
RC0150	WILSON MALATTIA DI	MALATTIA	49
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	GRUPPO	48
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	MALATTIA	47
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	MALATTIA	46
RNG090	DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	45
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	MALATTIA	43
RN0710	MELAS SINDROME	MALATTIA	43
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	MALATTIA	41
RQ099R	SENSIBILITA' CHIMICA MULTIPLA	MALATTIA	41
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	MALATTIA	40
RN1360	ALPORT SINDROME DI	MALATTIA	39
RN0430	POLAND SINDROME DI	MALATTIA	36
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	MALATTIA	34

Allegato 1*continua*

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	MALATTIA	33
RD0050	GRANULOMATOSA CRONICA MALATTIA DI	MALATTIA	33
RF0150	NARCOLESSIA	MALATTIA	33
RN0550	DARIER MALATTIA DI	MALATTIA	32
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	MALATTIA	32
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	MALATTIA	32
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	MALATTIA	31
RFG010	LEUCODISTROFIE	GRUPPO	31
RN0190	ANO IMPERFORATO	MALATTIA	30
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	MALATTIA	30
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	MALATTIA	30
RF0140	WEST SINDROME DI	MALATTIA	30
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	MALATTIA	28
RB0010	WILMS TUMORE DI	MALATTIA	28
RNG080	ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA SINDROMI DA	GRUPPO	26
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	MALATTIA	26
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	GRUPPO	25
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	MALATTIA	25
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	MALATTIA	25
RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	MALATTIA	24
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	MALATTIA	24
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	MALATTIA	24
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	GRUPPO	24
RN0880	EEC SINDROME	MALATTIA	23
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	MALATTIA	22
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	MALATTIA	22

Allegato 1*continua*

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	GRUPPO	21
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	MALATTIA	21
RN1330	X FRAGILE SINDROME DA	MALATTIA	21
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	GRUPPO	20
RN0230	FEGATO POLICISTICO MALATTIA DEL	MALATTIA	20
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	MALATTIA	20
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	MALATTIA	20
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	MALATTIA	19
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	MALATTIA	19
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	MALATTIA	18
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	GRUPPO	17
RN0210	ATRESIA BILIARE	MALATTIA	16
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	MALATTIA	16
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	GRUPPO	16
RM0060	POLICONDRITE	MALATTIA	16
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	MALATTIA	16
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	MALATTIA	15
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	MALATTIA	15
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	MALATTIA	15
RF0040	RETT SINDROME DI	MALATTIA	15
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	MALATTIA	14
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	MALATTIA	14
RB0020	RETINOBLASTOMA	MALATTIA	14
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	MALATTIA	13
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	MALATTIA	13
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	MALATTIA	13

Allegato 1*continua*

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	MALATTIA	13
RN0220	CAROLI MALATTIA DI	MALATTIA	12
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	MALATTIA	12
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	MALATTIA	12
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	GRUPPO	11
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	MALATTIA	11
RF0270	COGAN SINDROME DI	MALATTIA	10
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	GRUPPO	10
RN1220	STICKLER SINDROME DI	MALATTIA	10
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	MALATTIA	9
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	MALATTIA	9
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	GRUPPO	9
RD0010	EMOLITICO UREMICA SINDROME DI	MALATTIA	9
RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	MALATTIA	9
RN0020	MICROCEFALIA	MALATTIA	9
RN1650	NEVO DISPLASTICO SINDROME DEL	MALATTIA	9
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	MALATTIA	8
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	MALATTIA	8
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	MALATTIA	8
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	MALATTIA	8
RN0110	ANIRIDIA	MALATTIA	7
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	MALATTIA	7
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	MALATTIA	7
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	MALATTIA	7
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	MALATTIA	7
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	MALATTIA	7

Allegato 1*continua*

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN1530	LEOPARD SINDROME DI	MALATTIA	7
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	MALATTIA	7
RI0040	PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE SINDROME DA	MALATTIA	7
RC0010	ACTH DEFICIENZA DI	MALATTIA	6
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	MALATTIA	6
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	MALATTIA	6
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	MALATTIA	6
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	MALATTIA	6
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	MALATTIA	6
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE IPO E IPERKALIEMICHE	GRUPPO	6
RN1610	POEMS SINDROME	MALATTIA	6
RN0300	REGRESSIONE CAUDALE SINDROME DA	MALATTIA	6
RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	MALATTIA	6
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	MALATTIA	5
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	MALATTIA	5
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	MALATTIA	5
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	MALATTIA	5
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	MALATTIA	4
RN1140	BRANCHIO-OTO-RENALE SINDROME	MALATTIA	4
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	MALATTIA	4
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	MALATTIA	4
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	MALATTIA	4
RC0160	IPOFOSFATASIA	MALATTIA	4
RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	MALATTIA	4
RN0050	LISSENCEFALIA	MALATTIA	4
RN0720	MERRF SINDROME	MALATTIA	4

Allegato 1*continua*

Codice esenzione	Denominazione	Tipo	Numero
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	MALATTIA	4
RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	MALATTIA	3
RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	MALATTIA	3
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	MALATTIA	3
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	MALATTIA	3
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	MALATTIA	3
RM0050	FASCITE DIFFUSA	MALATTIA	3
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	MALATTIA	3
RA0030	LYME MALATTIA DI	MALATTIA	3
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	MALATTIA	3
RN1020	OPITZ SINDROME DI	MALATTIA	3
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	MALATTIA	3
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	MALATTIA	3
RN1050	RIEGER SINDROME	MALATTIA	3
RN1180	TRICO-RINO-FALANGEA SINDROME	MALATTIA	3
RN1190	UNGHIA-ROTULA SINDROME	MALATTIA	3
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	GRUPPO	2
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE	MALATTIA	2
RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	MALATTIA	2
RN0500	CUTIS LAXA	MALATTIA	2
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	MALATTIA	2
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	MALATTIA	2
RF0210	EALES MALATTIA DI	MALATTIA	2
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	MALATTIA	2
RC0100	FARBER MALATTIA DI	MALATTIA	2
RN0260	FOCOMELIA	MALATTIA	2

Allegato 1*continua*

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RFG030	GANGLIOSIDOSI	GRUPPO	2
RB0040	GARDNER SINDROME DI	MALATTIA	2
RN0320	GASTROSCHISI	MALATTIA	2
RA0010	HANSEN MALATTIA DI	MALATTIA	2
RI0070	INCLUSIONE DEI MICROVILLI MALATTIA DA	MALATTIA	2
RN1490	ISAACS SINDROME DI	MALATTIA	2
RN0740	IVEMARK SINDROME DI	MALATTIA	2
RN0980	MECKEL SINDROME DI	MALATTIA	2
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	MALATTIA	2
RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	MALATTIA	2
RN1660	NEVO EPIDERMAL SINDROME DEL	MALATTIA	2
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	MALATTIA	2
RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	MALATTIA	2
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	MALATTIA	2
RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA	MALATTIA	2
RN0270	SPRENGEL DEFORMITA' DI	MALATTIA	2
RC0060	WERNER SINDROME DI	MALATTIA	2
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	MALATTIA	2
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	MALATTIA	2
RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1370	ALSTROM SINDROME DI	MALATTIA	1
RC0130	ATransferrinemia congenita	MALATTIA	1
RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	MALATTIA	1
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS	MALATTIA	1
RN1150	CARDIO-FACIO-CUTANEA SINDROME	MALATTIA	1
RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI	MALATTIA	1

Allegato 1*continua*

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	MALATTIA	1
RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI	MALATTIA	1
RC0090	DERCUM MALATTIA DI	MALATTIA	1
RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE	MALATTIA	1
RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA	MALATTIA	1
RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE	MALATTIA	1
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	MALATTIA	1
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	MALATTIA	1
RN1460	FRASER SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0900	FRYNS SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0390	GREIG SINDROME DI CEFALOPOLISINDATTILIA	MALATTIA	1
RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI	MALATTIA	1
RC0050	LEPRECAUNISMO	MALATTIA	1
RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI	MALATTIA	1
RCG090	MUCOLIPIDOSI	GRUPPO	1
RN1580	NORRIE MALATTIA DI	MALATTIA	1
RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1600	PEARSON SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1170	PROTEO SINDROME	MALATTIA	1
RN1670	PTERIGIO MULTIPLO SINDROME	MALATTIA	1
RN1070	ROBINOW SINDROME DI	MALATTIA	1

Allegato 1

Codice	Denominazione	Tipo	Numero
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ TIPO 1 SINDROME DI	MALATTIA	1
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1730	WAGR SINDROME DI	MALATTIA	1
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	MALATTIA	1
RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	MALATTIA	1
TOTALE			20.021

Allegato 2 - Codici non trovati nell'archivio esenzione

Codice	Denominazione	Tipo
RB0030	CRONKHTE-CANADA MALATTIA DI	MALATTIA
RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	MALATTIA
RC0140	WALDMANN MALATTIA DI	MALATTIA
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	MALATTIA
RF0010	ALPERS MALATTIA DI	MALATTIA
RF0010	ALPERS MALATTIA DI	MALATTIA
RF0220	BEHR SINDROME DI	MALATTIA
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	MALATTIA
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA	MALATTIA
RF0260	OGUCHI SINDROME DI	MALATTIA
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	MALATTIA
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	MALATTIA
RN0100	PETER ANOMALIA DI	MALATTIA
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	MALATTIA
RN0280	ACRODISOSTOSI	MALATTIA
RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	MALATTIA
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI	MALATTIA
RN0380	FILIPPI SINDROME DI	MALATTIA
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	MALATTIA
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	MALATTIA
RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI	MALATTIA
RN0450	CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE SINDROME	MALATTIA
RN0460	FEMORO-FACCIALE SINDROME DI	MALATTIA
RN0470	OTO-PALATO-DIGITALE SINDROME	MALATTIA
RN0480	TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA SINDROME	MALATTIA

Allegato 2*continua*

Codice	Denominazione	Tipo
RN0490	WEAVER SINDROME DI	MALATTIA
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	MALATTIA
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	MALATTIA
RN0730	SHORT SINDROME	MALATTIA
RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	MALATTIA
RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	MALATTIA
RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI	MALATTIA
RN0830	BLOOM SINDROME DI	MALATTIA
RN0840	BORJESON SINDROME DI	MALATTIA
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	MALATTIA
RN0970	MARSHALL SINDROME DI	MALATTIA
RN1000	NAGER SINDROME DI	MALATTIA
RN1060	ROBERTS SINDROME DI	MALATTIA
RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI	MALATTIA
RN1100	SECKEL SINDROME DI	MALATTIA
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	MALATTIA
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	MALATTIA
RN1130	BRANCHIO-OCULO-FACCIALE SINDROME	MALATTIA
RN1130	BRANCHIO-OCULO-FACCIALE SINDROME	MALATTIA
RN1160	OCULO-CEREBRO-CUTANEA SINDROME	MALATTIA
RN1230	SUMMIT SINDROME DI	MALATTIA
RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI	MALATTIA
RN1280	WINCHESTER SINDROME DI	MALATTIA
RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI	MALATTIA
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	MALATTIA
RN1390	CARPENTER SINDROME DI	MALATTIA

Allegato 2*continua*

Codice	Denominazione	Tipo
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI	MALATTIA
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI	MALATTIA
RN1500	KID SINDROME	MALATTIA
RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI	MALATTIA
RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI	MALATTIA
RN1570	NEUROACANTOCITOSI	MALATTIA
RN1570	NEUROACANTOCITOSI	MALATTIA
RN1630	ACROCALLOSA SINDROME	MALATTIA
RN1640	CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA SINDROME	MALATTIA
RN1680	TRICO-DENTO-OSSEA SINDROME	MALATTIA
RN1690	TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO SINDROME	MALATTIA
RN1710	TAY SINDROME DI	MALATTIA
RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI	MALATTIA
RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	MALATTIA
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	MALATTIA
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	MALATTIA
RP0020	FETALE DA ACIDO VALPROICO SINDROME	MALATTIA
RP0030	FETALE DA IDANTOINA SINDROME	MALATTIA
RP0040	ALCOLICA FETALE SINDROME	MALATTIA
RP0050	APNEA INFANTILE	MALATTIA
RP0060	KERNITTERO	MALATTIA
RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI	MALATTIA