



RAPPORTI ISTISAN 23|26

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

Registro Nazionale Malattie Rare: analisi dei dati e attività dei Centri

6° Rapporto (triennio 2019-2021)

A. Rocchetti, P. Torreri, G. Ferrari, M. Silano



EPIDEMIOLOGIA
E SANITÀ PUBBLICA

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

**Registro Nazionale Malattie Rare:
analisi dei dati e attività dei Centri**

**6° Rapporto
(triennio 2019-2021)**

Adele Rocchetti, Paola Torreri, Gianluca Ferrari, Marco Silano

Centro Nazionale Malattie Rare

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

**Rapporti ISTISAN
23/26**

Istituto Superiore di Sanità

Registro Nazionale Malattie Rare: analisi dei dati e attività dei Centri. 6° Rapporto (biennio 2019-2021).

Adele Rocchetti, Paola Torreri, Gianluca Ferrari, Marco Silano

2023, 81 p. Rapporti ISTISAN 23/26

Il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) è stato istituito all'Istituto Superiore di Sanità in attuazione dell'articolo 3 del Decreto Ministeriale 279 del 18 maggio 2001. Esso rappresenta uno strumento scientifico e istituzionale con importanti potenzialità, in grado di fornire informazioni utili alla sorveglianza nazionale epidemiologica di queste patologie, alla programmazione sanitaria e al miglioramento della *governance* della Rete Nazionale Malattie Rare. Il presente rapporto illustra lo stato di avanzamento delle attività del sistema RNMR relativamente al triennio 2019-2021.

Parole chiave: Registro; Malattie rare; Regioni; Dati; Analisi epidemiologiche; Sorveglianza della rete.

Istituto Superiore di Sanità

National Registry of Rare Diseases: analysis of data and activity of the centres. 6th report (data for the 2019-2021 three-year period).

Adele Rocchetti, Paola Torreri, Gianluca Ferrari, Marco Silano

2023, 81 p. Rapporti ISTISAN 23/26 (in Italian)

The National Registry of Rare Diseases (*Registro Nazionale Malattie Rare*, RNMR) was established at the Istituto Superiore di Sanità (the National Institute of Health in Italy) in implementation of article 3 of Ministerial Decree 279 of 18 May 2001. It represents a scientific and institutional tool capable of providing useful information for national surveillance epidemiology of these diseases, health planning and improvement of the governance of the National Rare Disease Network. This report illustrates the progress of the activities of the RNMR related to the 2019-2021 period.

Key words: Registry; Rare diseases; Regions; Data; Epidemiological analysis; Surveillance

Per informazioni su questo documento scrivere a: registromr@iss.it

Le fonti dei dati contenuti nel presente Report derivano dai seguenti Registri Regionali e Province autonome sulle Malattie Rare: Registro Regionale dell'Abruzzo; Registro Regionale della Basilicata; Registro Regionale della Calabria; Registro Regionale della Campania; Registro Regionale dell'Emilia-Romagna; Registro Regionale del Friuli Venezia Giulia; Registro Regionale del Lazio; Registro Regionale della Liguria; Registro Regionale della Lombardia; Registro Regionale delle Marche; Registro Regionale del Molise; Registro Regionale della Puglia; Registro Interregionale del Piemonte e della Valle d' Aosta; Registro Regionale della Sardegna; Registro Regionale della Sicilia; Registro Regionale della Toscana; Registro Regionale dell'Umbria; Registro Regionale del Veneto; Registro della Provincia Autonoma di Bolzano; Registro della Provincia Autonoma di Trento.

Il rapporto è accessibile online dal sito di questo Istituto: www.iss.it

Citare questo documento come segue:

Rocchetti A, Torreri P, Ferrari G, Silano M. *Registro Nazionale Malattie Rare: analisi dei dati e attività dei Centri. 6° Rapporto (biennio 2019-2021)*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2023. (Rapporti ISTISAN 23/26).

Legale rappresentante dell'Istituto Superiore di Sanità: *Rocco Bellantone*

Registro della Stampa - Tribunale di Roma n. 114 (cartaceo) e n. 115 (online) del 16 maggio 2014

Direttore responsabile della serie: *Paola De Castro*

Redazione: *Sandra Salinetti*

La responsabilità dei dati scientifici e tecnici è dei singoli autori, che dichiarano di non avere conflitti di interesse.

INDICE

1. Registro Nazionale Malattie Rare: introduzione	1
2. Metodi di analisi epidemiologiche dei dati	3
3. Analisi descrittive	5
4. Analisi per gruppi di malattie rare	11
Allegato al Capitolo 4	13
Distribuzione delle segnalazioni per Capitoli di malattie dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 sulla base della classificazione dell'ICD-9-CM di malattia rara per Regione e PA di residenza del paziente segnalati all'RNMR	13
5. Attività dei Centri di certificazione	19
Allegati al Capitolo 5	20
Segnalazioni effettuate nel triennio 2019-2021 per codici di gruppo dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 riferite ai Centri	20
6. Migrazione sanitaria	75
Conclusioni	78
Bibliografia	80

1. REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE: INTRODUZIONE

Il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) è stato istituito all'Istituto Superiore di Sanità (ISS) in attuazione dell'articolo 3 del DM 279/2001 (1). Gli obiettivi, il ruolo e l'importanza di tale strumento nel panorama, nazionale e internazionale, delle malattie rare sono stati recentemente descritti.

Il presente elaborato illustra lo stato di avanzamento delle attività dell'RNMR nel triennio 2019-2021. Le elaborazioni pertanto si riferiscono alle segnalazioni relative al triennio in analisi. Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) ha richiesto alle Regioni i dati relativi alle certificazioni di diagnosi di malattia rara del triennio 2019-2021 collezionati nei propri di Registri Regionali (RR). I casi, in accordo con le Regioni e Province Autonome (PA), sono stati selezionati in base alla data di certificazione e, qualora non riportata, alla data di diagnosi.

In aggiunta, questi dati vengono forniti al Ministero della Salute per gli adempimenti relativi ai Livelli Essenziali di Assistenza (LEA). Il presente report non deriva dall'obbligo informativo per Monitoraggio LEA.

Tutte le Regioni e le Province Autonome hanno Registri Regionali o Interregionali per le malattie rare; tuttavia, va specificato che i sistemi di registrazione e le modalità di invio dei dati differiscono da Regione a Regione/PA.

Alcune di esse, infatti, utilizzano il sistema di registrazione fornito dall'ISS, mentre altre hanno sviluppato specifici sistemi a livello regionale o interregionale, conseguentemente varia anche la modalità di registrazione e di trasferimento dei dati all'RNMR.

Il flusso dei dati epidemiologici è il seguente: i Centri della rete malattie rare raccolgono i dati dei pazienti con malattie rare e li trasmettono ai Registri Regionali/Interregionali. Questi ultimi inviano, come definito dall'Accordo Stato Regioni 10 maggio 2007 (2), uno specifico set di dati all'RNMR comprendente:

- identificativo univoco regionale dell'utente, corredato dalle informazioni dell'anagrafica standard dei flussi informativi sanitari;
- stato in vita del soggetto (con specificata data del decesso);
- diagnosi della patologia (definita in base al codice di esenzione del DM279/2001 e successivi aggiornamenti);
- Regione, ente, struttura (codici nazionali standard) che hanno effettuato la diagnosi;
- data di esordio della malattia;
- data della diagnosi;
- farmaco orfano erogato.

Nel seguente rapporto verrà utilizzato il termine "Centri" della rete malattie rare per indicare i nodi della rete che raccolgono i dati dei pazienti in quanto, ciascuna Regione alla quale è demandato il processo di identificazione dei Centri a livello regionale, attribuisce questa funzione a enti diversi: in taluni casi si tratta di ospedali, in altri di aziende sanitarie.

Il 2017 è stato l'anno in cui sono stati aggiornati i LEA mediante la pubblicazione del DPCM 12/1/2017 (3). Questo aggiornamento ha comportato la modifica dell'elenco delle malattie rare per cui è prevista esenzione dalla partecipazione al costo con l'esclusione di alcune di esse, l'introduzione di altre entità o gruppi e la modifica in termini di raggruppamento.

L'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 costituisce l'elenco di riferimento per il seguente report.

Infine, è importante evidenziare che, a seguito della differente applicazione del Regolamento (UE) 2016/679 sulla tutela dei dati personali (noto come GDPR, *General Data Protection Regulation*), che ha introdotto alcune modifiche in termini di privacy e tutela dei dati, alcune

variabili relative all'anagrafica dei pazienti risultano incomplete e di conseguenza anche le analisi descrittive generali ed epidemiologiche presentano dati mancanti. Le Regioni hanno adottato modalità differenti di invio dei dati rispetto a quanto veniva fatto in precedenza (codice fiscale criptato e separato dal dato sensibile relativo al codice di esenzione). Alcune di esse inviano i dati all'RNMR attribuendo ai singoli pazienti un codice univoco regionale (diverso tra Regione e Regione).

Al fine di risolvere la problematica sopra indicata è in corso un'interlocuzione tra tutti i soggetti coinvolti per giungere ad una soluzione che consenta, in accordo con quanto è previsto dalla norma, di avere un'unica modalità di codifica per i pazienti a livello nazionale.

2. METODI DI ANALISI EPIDEMIOLOGICHE DEI DATI

Vengono qui di seguito elencati e illustrati brevemente i metodi di analisi epidemiologiche utilizzati in questo report:

- *Analisi del trend di segnalazione*
Descrive l'andamento delle segnalazioni all'RNMR in un dato periodo di tempo.
Lo strumento utilizzato al fine di rappresentare il trend è il grafico a linee.
- *Analisi di frequenza*
Analizza il numero delle unità statistiche su cui una sua modalità si presenta.
Lo strumento utilizzato è la tabella di frequenza, in grado di rappresentare per ogni modalità il numero di frequenze associate.
- *Analisi delle patologie per gruppi*
Permette di studiare la classificazione delle patologie per gruppi.
In questo elaborato le malattie rare segnalate all'RNMR sono state raggruppate per capitoli dell'Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017.
Lo strumento utilizzato per rappresentare graficamente tali raggruppamenti è il grafico a torta.
- *Analisi della migrazione sanitaria*
Descrive il fenomeno migratorio dei pazienti che lasciano la propria Regione di residenza per essere diagnosticati e certificati in un'altra Regione.
 - Tabella a doppia entrata: permette di rappresentare e confrontare i valori assunti da due variabili. Nel caso specifico della migrazione sanitaria: per riga si ha la Regione di residenza del paziente, per colonna la Regione del Centro di certificazione.
 - È stato utilizzato il grafico in pila per rappresentare la mobilità attiva e la mobilità passiva di ogni Regione.

Si riporta il tracciato record delle variabili raccolte dal Registro Nazionale Malattie Rare (Tabella 1).

Tabella 1. Variabili richieste per la raccolta dati dell'RNMR. Tracciato record

Nome della variabile	Note	Codifica utilizzata
Codice Fiscale (CF) / codice univoco regionale	Dato inviato dalle Regioni	
Anno di nascita	Dato inviato dalle Regioni	
Comune, Provincia, Regione di residenza	Dato inviato dalle Regioni	Codifica catastale
Sesso	Dato inviato dalle Regioni / ricavato dal CF a livello centrale	F/M
Comune, Provincia, Regione di nascita	Dato inviato dalle Regioni / ricavato dal CF a livello centrale	
Stato in vita	Stato in vita del paziente alla data di inserimento del paziente nel registro regionale (RRMR)	Vivo/morto

Nome della variabile	Note	Codifica utilizzata
Data del decesso	Dato inviato dalle Regioni	
Codice Patologia	Codice di esenzione della malattia	Allegato 7 DPCM 12/1/2017
Denominazione patologia	Nome della malattia	Allegato 7 DPCM 12/1/2017
Ente di prima diagnosi	Struttura sanitaria che ha effettuato la prima diagnosi di MR. Può essere diversa dalla struttura sanitaria che certifica il caso.	
Comune, Provincia, Regione di prima diagnosi	Variabile calcolata a livello centrale partendo dal nome della struttura sanitaria di prima diagnosi e dalla data di prima diagnosi	
Data di prima diagnosi	Data della prima diagnosi relativa alla MR del paziente, deve essere supportata da risultati di test diagnostici e non fa riferimento in nessun modo ad un sospetto diagnostico. Questa può coincidere o meno con la data di certificazione, a seconda dei diversi sistemi sanitari regionali.	
Centro di certificazione	Struttura sanitaria della rete MR che conferma la diagnosi, certifica la malattia rara e che invia il dato al registro regionale. Questo può coincidere o meno con l'Ente di prima diagnosi	
Codice NSIS-Centro di certificazione	Codice NSIS (codice Regione + codice struttura) del Centro accreditato della rete delle MR	
Data di certificazione	Data in cui viene certificata la malattia rara del paziente da parte di una struttura accreditata della rete MR	
Data esordio	Data esordio sintomi della MR del paziente	
Paziente in trattamento con Farmaci Orfani (FO)	Informazione relativa all'eventuale trattamento farmacologico del paziente	Sì/No
Nome Farmaci Orfani (FO)	Nome del farmaco utilizzato dal paziente con diagnosi di malattia rara	Testo libero, in accordo elenco EMA

EMA: *European Medicines Agency*

3. ANALISI DESCRITTIVE

Nel capitolo vengono riportate le analisi descrittive relative alla distribuzione dei casi per:

- Genere per anno di certificazione/diagnosi;
- Regione/PA di invio dati;
- Regione/PA di invio dati e genere;
- Regione/PA di residenza per genere.

Nei casi in cui è presente il dato relativo al Codice Fiscale (CF) o un identificativo univoco regionale, è stato possibile, durante il controllo di qualità, eliminare i duplicati di I tipo (stesso ID – stessa patologia – stesso centro). Inoltre ove disponibile il CF è stato possibile integrare i dati con quelli desumibili da quest'ultimo (anno di nascita, comune/Regione di nascita e sesso) qualora questi sono risultati assenti successivamente all'invio da parte delle Regioni. Come anticipato, non essendo i pazienti identificati in maniera uniforme all'interno dell'RNMR, non è stato possibile procedere all'eliminazione dei duplicati a livello nazionale. La variabile genere del paziente risulta mancante nell'8% circa dei casi totali. La Tabella 2 riporta la distribuzione delle segnalazioni per genere e anno di certificazione/diagnosi, mentre la Tabella 3 riporta la distribuzione delle segnalazioni riferita alla Regione del Centro di certificazione (che corrisponde alla Regione di invio dati).

Tabella 2. Casi (n.; %) per genere e anno di certificazione/diagnosi. RNMR 2019-2021

Genere	2019		2020		2021	
	n.	%	n.	%	n.	%
Femmina	19463	48,47	13963	46,95	17943	48,70
Maschio	18201	45,33	12836	43,16	15849	43,015
Dati mancanti	2490	6,20	2942	9,90	3053	8,29
Totale	40154	100,00	29741	100,00	36845	100,00

Tabella 3. Segnalazioni per Regione/Provincia Autonoma del Centro di certificazione. RNMR 2019-2021

Regione/PA di invio dati	n.	%
Abruzzo	2253	2,1
Basilicata	212	0,2
Calabria	137	0,1
Campania	8441	7,9
Emilia-Romagna	12573	11,8
Friuli Venezia Giulia	4015	3,8
Lazio	8477	7,9
Liguria	3353	3,1
Lombardia	21087	19,8
Marche	1527	1,4
Molise	64	0,1
PA Bolzano	1251	1,2
PA Trento	1113	1,0
Piemonte e Valle d'Aosta	7485	7,0
Puglia	6924	6,5
Sardegna	2701	2,5
Sicilia	1593	1,5
Toscana	10496	9,8
Umbria	1346	1,3
Veneto	11692	11,0
Totale	106740	100,0

La Tabella 4 invece riporta l'informazione sul genere dei pazienti in rapporto alla Regione del Centro di certificazione.

Tabella 4. Segnalazioni (n.) per Regione/Provincia Autonoma del Centro di certificazione e genere. RNMR 2019-2021

Regione/PA di invio dati	Dati mancanti	Femmina	Maschio
Abruzzo	7	1066	1180
Basilicata	0	102	110
Calabria	0	70	67
Campania	0	4314	4127
Emilia-Romagna	0	6586	5987
Friuli Venezia Giulia	1	2181	1833
Lazio	8477	0	0
Liguria	0	1796	1557
Lombardia	0	11094	9993
Marche	0	798	729
Molise	0	32	32
PA Bolzano	0	640	611
PA Trento	0	638	475
Piemonte e Valle d'Aosta	0	3864	3621
Puglia	0	3513	3411
Sardegna	0	1451	1250
Sicilia	0	794	799
Toscana	0	5737	4759
Umbria	0	688	658
Veneto	0	6005	5687

In celeste il Lazio perché non ha inviato all'RNMR i dati relativi al genere per il periodo di riferimento

Ad eccezione dell'Emilia-Romagna, Friuli Venezia Giulia, Liguria, Lombardia, Toscana e Veneto, si osserva un'approssimativa omogeneità di segnalazione e certificazione tra uomini e donne.

Il Lazio non ha inviato all'RNMR i dati rispetto al genere, pertanto non è stato possibile riportare questa informazione rispetto alla variabile di interesse.

La Tabella 5 riporta la distribuzione dei casi per Regione/PA di residenza e genere del paziente.

È bene ricordare che ogni Regione può certificare e quindi inviare dati sui pazienti residenti nella propria Regione o in un'altra. Pertanto il dato relativo alla Regione di residenza del paziente è un dato deducibile solo attraverso l'acquisizione della realtà nazionale.

L'Emilia-Romagna, il Friuli Venezia Giulia, la Liguria, la Lombardia, il Piemonte, la Toscana e il Veneto sono le Regioni che mostrano la maggiore eterogeneità di segnalazione per il genere dei pazienti (Tabella 5).

È stata condotta inoltre un'analisi descrittiva relativa all'età dei pazienti per fasce: l'andamento delle classi di età è decrescente a partire dalla fascia 0-10 anni per terminare con la classe 80-90 anni (Figura 1).

In altre parole sono molti i pazienti inseriti nel triennio 2019-2021 che hanno tra 0 e 10 anni e la numerosità diminuisce progressivamente con l'aumentare dell'età.

Tabella 5. Casi per Regione/Provincia Autonoma e PA di residenza e genere. RNMR 2019-2021

Regione/PA di residenza del paziente	Dati mancanti	Femmina	Maschio
Abruzzo	201	1209	1293
Basilicata	48	251	261
Calabria	245	470	424
Campania	384	4405	4169
Emilia-Romagna	43	6088	5515
Friuli Venezia Giulia	6	1924	1697
Lazio	6650	461	428
Liguria	14	1609	1391
Lombardia	33	9878	9038
Marche	50	1032	990
Molise	65	119	108
PA Bolzano	3	682	628
PA Trento	2	774	651
Piemonte	13	4286	3974
Puglia	270	3727	3639
Sardegna	58	1676	1425
Sicilia	147	1294	1247
Toscana	75	4532	3688
Umbria	123	809	774
Valle d'Aosta	0	51	38
Veneto	24	5968	5389
Dati mancanti	31	35	49
Estero	0	89	70

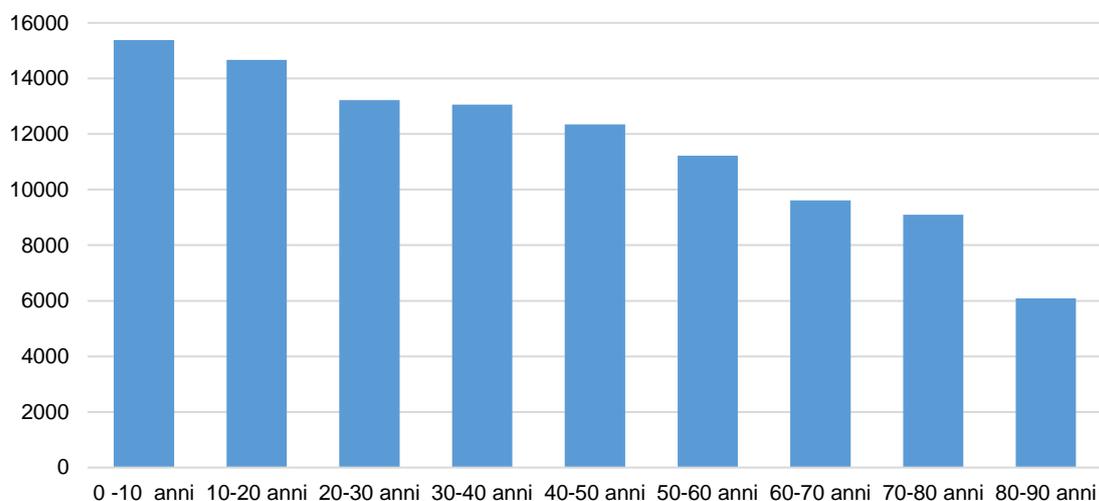


Figura 1. Classi di età dei pazienti. RNMR 2019-2021

È stata inoltre portata avanti un'analisi più specifica per osservare la malattia rara più segnalata per ogni fascia di età. Nei pazienti tra 0-20 anni risulta essere la pubertà precoce idiopatica. Tra i 20 e i 40 il cheratocono risulta la diagnosi più diffusa in Italia; Tra i 40 e i 60 anni i pazienti più certificati sono quelli con sarcoidosi. Infine dai 60 anni in poi la patologia più segnalata in Italia da fonte RNMR è la sclerosi laterale amiotrofica.

Osservando infine la distribuzione delle classi di età per genere dei pazienti (Figura 2) si può concludere che, ad eccezione delle fasce: 20-30 anni, 70-80 anni e 80-90 anni; i pazienti di genere femminile sono in numero maggiore rispetto a quelli di genere maschile.

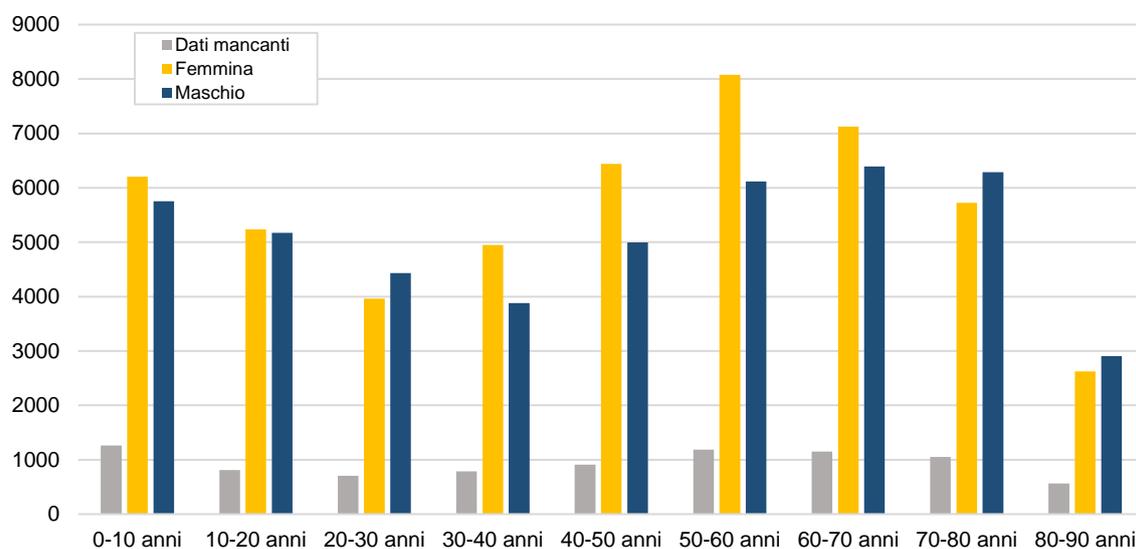


Figura 2. Classi di età al 31.12.2021 per genere dei pazienti. RNMR 2019-2021

In Tabella 6 viene riportata la casistica delle segnalazioni per Regione del Centro di certificazione e anno di certificazione/diagnosi. In questo modo è possibile osservare il trend delle certificazioni/diagnosi annue per ogni Regione/PA e calcolare il tasso di segnalazione nazionale (numero di certificazioni annue per Regione/PA a partire dal 2012) (vedi Figura 3).

Tabella 6. Casi (n.) per Regione/Provincia Autonoma del Centro di certificazione e anno di certificazione/diagnosi. RNMR 2019-2021

Regione del Centro di certificazione	2019	2020	2021
Abruzzo	1110	743	400
Basilicata	89	39	84
Calabria	68	20	49
Campania	3113	2090	3238
Emilia-Romagna	4553	3437	4583
Friuli Venezia Giulia	1454	1238	1323
Lazio	2488	2939	3050
Liguria	1310	852	1191
Lombardia	8994	5571	6522
Marche	690	326	511
Molise	13	11	40
PA Bolzano	464	347	440
PA Trento	372	325	416
Piemonte e Valle d'Aosta	1878	2655	2952
Puglia	2691	1864	2369
Sardegna	1149	648	904
Sicilia	1117	0	476
Toscana	3834	2805	3857
Umbria	499	368	479
Veneto	4268	3463	3961

A partire dal 2012, il trend risulta crescente. Nello specifico, come riportato in Figura 3, nell'ultimo triennio è osservabile un picco di minimo nel 2020 (tasso di segnalazione pari a 5), mentre nel 2019 e 2021 la situazione nazionale appare approssimativamente costante (rispettivamente pari a 6,7 e 6,2).

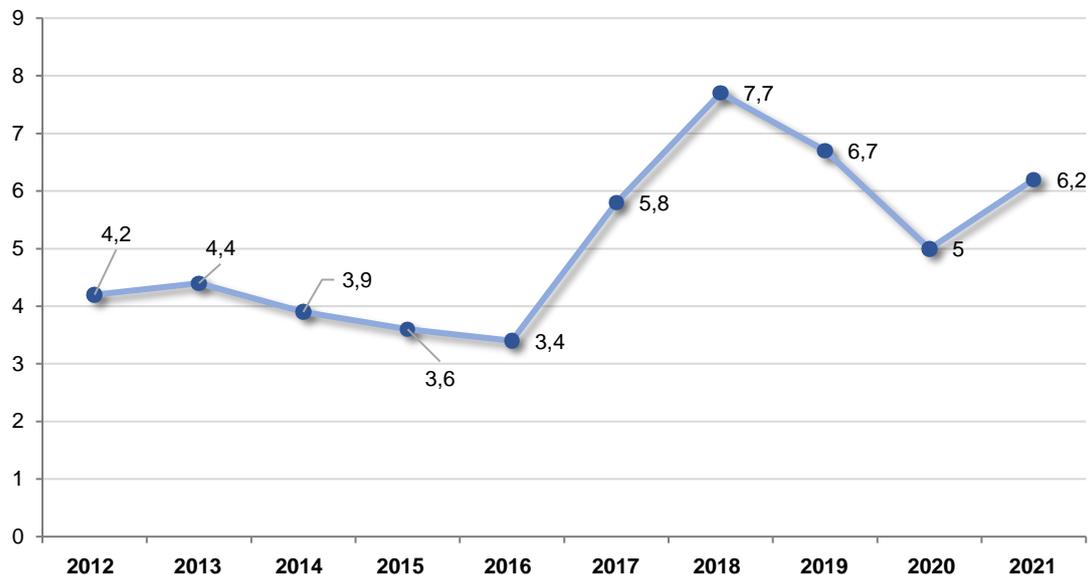


Figura 3. Andamento annuale del tasso di segnalazione per 10.000 abitanti. RNMR 2019-2021

Prima di illustrare le analisi per gruppi di malattie, è necessario ricordare che non tutte le Regioni/PA hanno trasferito all'RNMR i dati personali anagrafici (Codice Fiscale) a seguito di specifiche disposizioni regionali inerenti all'applicazione del Regolamento (UE) 2016/679 (GDPR). Pertanto è stato possibile effettuare l'identificazione e la successiva eliminazione dei duplicati di I tipo (stesso codice identificativo univoco – stesso Centro standardizzato – stessa patologia) con l'ausilio e la collaborazione di quelle Regioni/PA che hanno fornito all'RNMR tali informazioni, mentre non è stato possibile identificare ed eliminare i duplicati di II tipo (stesso paziente – stessa patologia) e di III tipo (stesso codice paziente) su scala nazionale.

Le patologie rare sono state ricondotte alla nomenclatura, afferenza ai gruppi e codice di esenzione indicati nell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017. La nomenclatura e il codice del Nuovo Sistema Informativo Sanitario (NSIS) dei Centri della rete malattie rare sono stati riferiti a quelli in uso al 31/12/2021 utilizzando le nomenclature ricevute dalle delle Regioni.

La Tabella 7 illustra la casistica relativa al triennio 2019-2021 distribuita per Regione/PA del Centro di certificazione e numero dei Centri della rete regionale malattie rare in accordo con la standardizzazione regionale – Centri, Azienda Sanitaria Locale (ASL), Azienda Ospedaliera Universitaria (AOU), Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCSS), ecc.

La maggior numerosità di Centri presenti in una data Regione non è indice di migliore performance di quello specifico sistema sanitario regionale, ma rispecchia, oltre alle dimensioni territoriali, anche la struttura organizzativa propria del sistema sanitario stesso.

Tabella 7. Casi e numero di centri per Regione/Provincia Autonoma di invio dei dati. RNMR 2019-2021

Regione/PA del Centro di certificazione	N. segnalazioni	N. Centri di certificazione	Popolazione residente al 31.12.2021
Abruzzo	2253	8	1275950
Basilicata	212	3	541168
Calabria	137	5	1855454
Campania	8441	16	5624420
Emilia-Romagna	12573	18	4425366
Friuli Venezia Giulia	4015	5	1194647
Lazio	8477	17	5714882
Liguria	3353	13	1509227
Lombardia	21087	52	9943004
Marche	1527	1	1487150
Molise	64	2	292150
PA Bolzano	1251	1	532616
PA Trento	1113	1	540958
Piemonte e Valle d'Aosta*	7485	35	4379710
Puglia	6924	25	3922941
Sardegna	2701	15	1587413
Sicilia	1593	13	4833329
Toscana	10496	21	3663191
Umbria	1346	4	858812
Veneto	11692	12	4847745
Totale	106740	267	59030133

* La Regione Piemonte, che ha costituito un unico registro interregionale con la Valle d'Aosta, ha identificato 35 strutture di certificazione, per la maggior parte costituite da Aziende sanitarie. Nella tabella è riportata la specifica rispetto ai presidi/ospedali afferenti alle varie Aziende.

4. ANALISI PER GRUPPI DI MALATTIE RARE

La classificazione utilizzata per le malattie rare raccolte dall’RNMR nel triennio 2019-2021 è in conformità con l’Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 che utilizza il sistema di classificazione internazionale ICD-9-CM - *International Classification of Diseases, Ninth Revision, Clinical Modification* (vedi Bibliografia di approfondimento). La classificazione analitica di tutte le malattie e dei traumatismi, come riportato nell’Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017 sulla base della classificazione dell’ICD-9-CM, comprende 16 Capitoli qui di seguito riportati:

- Capitolo 1: Malattie infettive e parassitarie (001-139).
- Capitolo 2: Tumori (140-239).
- Capitolo 3: Malattie delle ghiandole endocrine (240-279).
- Capitolo 4: Malattie del metabolismo (240-279).
- Capitolo 5: Malattie del sistema immunitario (240-279).
- Capitolo 6: Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (280-289).
- Capitolo 7: Malattie del sistema nervoso centrale e periferico (320-389).
- Capitolo 8: Malattie dell’apparato visivo (360-379).
- Capitolo 9: Malattie del sistema circolatorio (390-459).
- Capitolo 10: Malattie dell’apparato respiratorio (460-519).
- Capitolo 11: Malattie dell’apparato digerente (520-579).
- Capitolo 12: Malattie dell’apparato genito-urinario (580-629).
- Capitolo 13: Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo (680-709).
- Capitolo 14: Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (710-739).
- Capitolo 15: Malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche (740-759).
- Capitolo 16: Alcune condizioni morbose di origine perinatale (760-779).

La Figura 4 presenta la distribuzione percentuale dei casi di malattie rare, raggruppate per i capitoli dell’ICD-9-CM e segnalate all’RNMR nel triennio 2019-2021. Le malattie del sistema nervoso centrale e periferico rappresentano il gruppo di patologie maggiormente segnalate a livello nazionale (17,1%). A seguire vi sono: malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche (12,7%), malattie del sangue e degli organi ematopoietici (9,9%); malattie dell’apparato respiratorio (8,9%); malattie dell’apparato visivo (7,7%). Gli altri Capitoli rappresentano il restante 44% circa delle malattie rare segnalate.

La rappresentazione della distribuzione dei casi per Capitoli dell’Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 e per genere (Figura 5) mostra come nel triennio in esame vengano certificate più diagnosi tra le persone di sesso maschile rispetto a quelle di sesso femminile per: alcune condizioni morbose di origine perinatale, malattie del metabolismo, malattie del sangue e degli organi ematopoietici, malattie del sistema nervoso centrale e periferico, malattie dell’apparato digerente, malattie dell’apparato genito-urinario, malattie dell’apparato respiratorio, malattie dell’apparato visivo e malattie infettive e parassitarie. La situazione è invertita, ovvero vengono certificate più donne che uomini nei seguenti capitoli di malattie: malattie del sistema circolatorio, malattie del sistema immunitario, le malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo, malattie della cute e del tessuto sottocutaneo, malattie delle ghiandole endocrine, malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche e infine i tumori.

La distribuzione delle segnalazioni per Capitoli dell’Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017 sulla base della classificazione dell’ICD-9-CM di malattia rara per Regione e PA di residenza del paziente (non vengono rappresentati i dati mancanti) viene riportata in allegato al Capitolo 4.

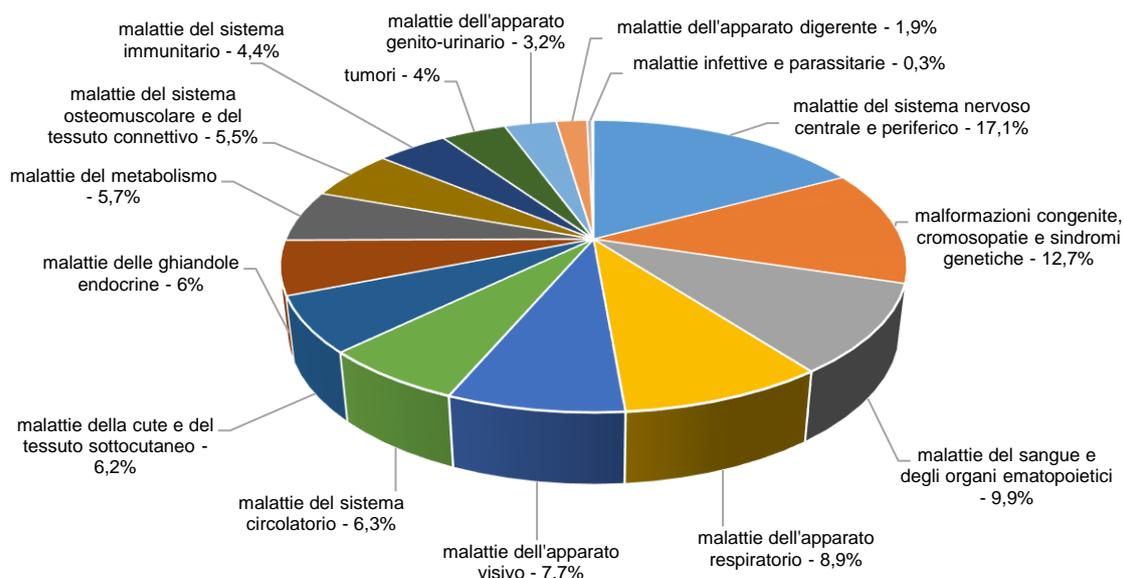


Figura 4. Casi (%) per Capitoli di malattie da Allegato 7 del DPCM 12/1/2017. RNMR 2019-2021

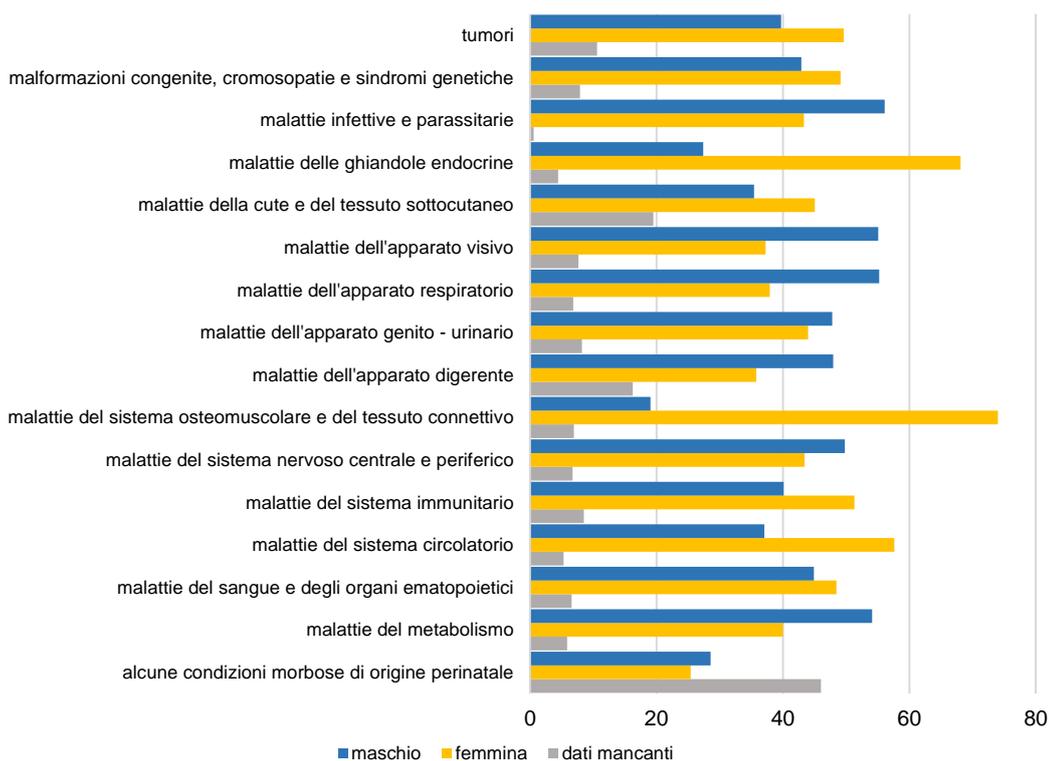


Figura 5. Casi (%) per Capitoli di malattie dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 per genere. RNMR 2019-2021

Allegato al Capitolo 4

Distribuzione delle segnalazioni per Capitoli di malattie dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 sulla base della classificazione dell'ICD-9-CM di malattia rara per Regione e PA di residenza del paziente segnalati all'RNMR
(non vengono rappresentati i dati mancanti e dei residenti all'estero)

Regione/PA	Capitolo dell'Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017	n.
Abruzzo	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	526
	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	423
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	308
	malattie dell'apparato respiratorio	298
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	183
	malattie del metabolismo	181
	malattie dell'apparato visivo	154
	malattie del sistema immunitario	136
	tumori	105
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	98
	malattie dell'apparato genito-urinario	85
	malattie del sistema circolatorio	77
	malattie delle ghiandole endocrine	73
	malattie dell'apparato digerente	50
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	3
	malattie infettive e parassitarie	3
	Basilicata	malattie dell'apparato visivo
malattie del sistema nervoso centrale e periferico		87
malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche		80
malattie del metabolismo		40
malattie del sangue e degli organi ematopoietici		40
malattie dell'apparato respiratorio		33
malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo		24
malattie del sistema circolatorio		23
malattie della cute e del tessuto sottocutaneo		21
malattie dell'apparato genito-urinario		19
tumori		19
malattie del sistema immunitario		16
malattie dell'apparato digerente		15
malattie delle ghiandole endocrine	11	
Calabria	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	194
	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	171
	malattie dell'apparato visivo	125
	malattie dell'apparato respiratorio	114
	malattie delle ghiandole endocrine	76
	malattie del metabolismo	69
	malattie del sistema circolatorio	65
	malattie del sistema immunitario	63
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	60
	malattie dell'apparato genito-urinario	48
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	45
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	38
	tumori	37
	malattie dell'apparato digerente	33
alcune condizioni morbose di origine perinatale	1	
Campania	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	1450
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	1409
	malattie delle ghiandole endocrine	919
	malattie dell'apparato visivo	905
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	801
	malattie dell'apparato respiratorio	779
	malattie del metabolismo	579
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	425
malattie del sistema circolatorio	353	
malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	317	

Regione/PA	Capitolo dell'Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017	n.
	tumori	306
	malattie del sistema immunitario	304
	malattie dell'apparato digerente	207
	malattie dell'apparato genito-urinario	190
	malattie infettive e parassitarie	11
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	3
Emilia-Romagna	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	2201
	malattie dell'apparato respiratorio	1423
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	1211
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	1008
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	874
	malattie delle ghiandole endocrine	824
	malattie dell'apparato visivo	782
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	684
	malattie del sistema circolatorio	656
	malattie del metabolismo	551
	malattie dell'apparato genito-urinario	446
	malattie del sistema immunitario	396
	tumori	311
	malattie dell'apparato digerente	260
	malattie infettive e parassitarie	14
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	5
Friuli Venezia Giulia	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	684
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	518
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	427
	malattie delle ghiandole endocrine	307
	malattie dell'apparato visivo	245
	malattie del sistema circolatorio	240
	malattie del metabolismo	185
	malattie dell'apparato respiratorio	173
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	149
	tumori	143
	malattie dell'apparato digerente	139
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	138
	malattie dell'apparato genito-urinario	136
	malattie del sistema immunitario	114
	malattie infettive e parassitarie	27
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	2
Lazio	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	1202
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	1016
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	791
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	687
	malattie dell'apparato respiratorio	654
	malattie dell'apparato visivo	644
	malattie del sistema circolatorio	379
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	376
	tumori	376
	malattie del sistema immunitario	358
	malattie del metabolismo	334
	malattie delle ghiandole endocrine	282
	malattie dell'apparato genito-urinario	218
	malattie dell'apparato digerente	200
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	15
	malattie infettive e parassitarie	7
Liguria	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	656
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	329
	malattie del sistema circolatorio	283
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	258
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	242
	malattie dell'apparato respiratorio	215
	tumori	174
malattie delle ghiandole endocrine	156	

Regione/PA	Capitolo dell'Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017	n.
	malattie del sistema immunitario	150
	malattie dell'apparato visivo	137
	malattie del metabolismo	127
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	114
	malattie dell'apparato genito-urinario	92
	malattie dell'apparato digerente	68
	malattie infettive e parassitarie	11
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	2
Lombardia	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	3046
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	2333
	malattie dell'apparato respiratorio	1875
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	1671
	malattie del sistema circolatorio	1565
	malattie del metabolismo	1292
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	1189
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	1177
	malattie delle ghiandole endocrine	1082
	malattie del sistema immunitario	952
	tumori	948
	malattie dell'apparato visivo	821
	malattie dell'apparato genito-urinario	633
	malattie dell'apparato digerente	242
	malattie infettive e parassitarie	110
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	13
Marche	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	447
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	239
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	207
	malattie dell'apparato respiratorio	180
	malattie dell'apparato visivo	171
	malattie del metabolismo	155
	malattie delle ghiandole endocrine	155
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	98
	malattie del sistema circolatorio	84
	tumori	82
	malattie del sistema immunitario	75
	malattie dell'apparato genito-urinario	68
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	53
	malattie dell'apparato digerente	49
	malattie infettive e parassitarie	7
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	2
Molise	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	36
	malattie dell'apparato visivo	35
	malattie dell'apparato respiratorio	34
	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	33
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	32
	malattie del metabolismo	19
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	19
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	19
	malattie delle ghiandole endocrine	18
	malattie del sistema circolatorio	11
	malattie del sistema immunitario	11
	malattie dell'apparato genito-urinario	11
	malattie dell'apparato digerente	8
tumori	6	
PA Bolzano	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	180
	malattie dell'apparato respiratorio	179
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	163
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	115
	malattie dell'apparato visivo	103
	malattie delle ghiandole endocrine	100
	malattie del sistema circolatorio	96
malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	89	

Regione/PA	Capitolo dell'Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017	n.
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	75
	malattie del metabolismo	73
	malattie del sistema immunitario	67
	tumori	44
	malattie dell'apparato genito-urinario	17
	malattie dell'apparato digerente	10
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	2
PA Trento	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	222
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	192
	malattie del sistema circolatorio	181
	malattie dell'apparato visivo	148
	malattie dell'apparato respiratorio	119
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	105
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	98
	malattie del metabolismo	91
	malattie del sistema immunitario	61
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	58
	tumori	54
	malattie delle ghiandole endocrine	53
	malattie dell'apparato digerente	17
	malattie dell'apparato genito-urinario	17
	malattie infettive e parassitarie	11
	Piemonte	malattie del sistema nervoso centrale e periferico
malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche		1136
malattie del sangue e degli organi ematopoietici		1122
malattie dell'apparato respiratorio		661
malattie del sistema circolatorio		569
malattie del metabolismo		513
malattie della cute e del tessuto sottocutaneo		476
malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo		449
malattie dell'apparato genito-urinario		431
malattie delle ghiandole endocrine		402
malattie dell'apparato visivo		353
tumori		339
malattie del sistema immunitario		331
malattie dell'apparato digerente		126
malattie infettive e parassitarie		18
alcune condizioni morbose di origine perinatale		2
Puglia	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	1215
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	1146
	malattie dell'apparato visivo	1014
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	989
	malattie del metabolismo	473
	malattie dell'apparato respiratorio	438
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	390
	malattie del sistema circolatorio	384
	malattie delle ghiandole endocrine	335
	tumori	318
	malattie dell'apparato genito-urinario	308
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	260
	malattie del sistema immunitario	236
	malattie dell'apparato digerente	128
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	1
	malattie infettive e parassitarie	1
Sardegna	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	752
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	458
	malattie dell'apparato visivo	298
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	276
	malattie dell'apparato respiratorio	198
	malattie del sistema circolatorio	172
	tumori	171
malattie delle ghiandole endocrine	168	

Regione/PA	Capitolo dell'Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017	n.
	malattie del sistema immunitario	143
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	138
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	126
	malattie del metabolismo	125
	malattie dell'apparato genito-urinario	71
	malattie dell'apparato digerente	61
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	1
Sicilia	malattie infettive e parassitarie	1
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	613
	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	426
	malattie dell'apparato visivo	303
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	189
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	163
	malattie del sistema circolatorio	150
	malattie dell'apparato respiratorio	148
	malattie del metabolismo	139
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	120
	tumori	119
	malattie del sistema immunitario	98
	malattie delle ghiandole endocrine	93
	malattie dell'apparato genito-urinario	80
	malattie dell'apparato digerente	45
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	1
	malattie infettive e parassitarie	1
Toscana	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	1322
	malattie dell'apparato respiratorio	1013
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	873
	malattie del sistema circolatorio	656
	malattie delle ghiandole endocrine	644
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	634
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	608
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	555
	malattie del sistema immunitario	538
	malattie del metabolismo	425
	malattie dell'apparato visivo	337
	malattie dell'apparato genito-urinario	272
	tumori	240
	malattie dell'apparato digerente	159
	malattie infettive e parassitarie	16
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	3
Umbria	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	249
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	225
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	209
	malattie dell'apparato visivo	183
	malattie del sistema immunitario	163
	malattie dell'apparato respiratorio	156
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	117
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	91
	malattie del metabolismo	77
	malattie del sistema circolatorio	71
	malattie delle ghiandole endocrine	69
	tumori	39
	malattie dell'apparato genito-urinario	35
	malattie dell'apparato digerente	19
alcune condizioni morbose di origine perinatale	3	
Valle d'Aosta	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	27
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	14
	malattie del metabolismo	8
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	6
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	6
malattie dell'apparato genito-urinario	6	
malattie dell'apparato respiratorio	6	

Regione/PA	Capitolo dell'Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017	n.
	malattie del sistema immunitario	4
	malattie dell'apparato digerente	4
	malattie del sistema circolatorio	3
	malattie infettive e parassitarie	2
	malattie dell'apparato visivo	1
	malattie delle ghiandole endocrine	1
	tumori	1
Veneto	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	2098
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	1441
	malattie dell'apparato visivo	1336
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	988
	malattie dell'apparato respiratorio	784
	malattie del sistema circolatorio	680
	malattie delle ghiandole endocrine	667
	malattie del metabolismo	638
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	632
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	616
	malattie del sistema immunitario	495
	tumori	485
	malattie dell'apparato digerente	215
	malattie dell'apparato genito-urinario	206
	malattie infettive e parassitarie	96
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	4

5. ATTIVITÀ DEI CENTRI DI CERTIFICAZIONE

Per *performance* dei Centri si intende la qualità delle attività dei Centri accreditati, legata all'erogazione dei servizi sanitari ai pazienti, alla tempistica relativa alla conferma diagnostica, al rilascio di esenzioni, alla presa in carico, al trattamento e cura del paziente.

Al momento l'RNMR consente di descrivere la distribuzione delle segnalazioni dei casi di MR e delle certificazioni effettuate da ogni struttura accreditata. Questo può rappresentare un primo e importante criterio, ma sicuramente non è sufficiente a definire la performance nella sua interezza.

Le patologie certificate da ogni Centro e presenti nelle tabelle successive sono rappresentate in ordine decrescente per numero di segnalazione.

Nella Tabella A1 dell'Allegato del Capitolo 5 vengono riportati solo i centri che certificano le patologie con codice di esenzione "individuale"; mentre nella Tabella A2 vengono riportati i centri che certificano le patologie rare con codice di esenzione "di gruppo" come riportato nell'Allegato 7.

Allegati al Capitolo 5

Segnalazioni effettuate nel triennio 2019-2021 per codici di gruppo dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 riferite ai Centri

Tabella A1. Segnalazioni (n.) effettuate nel triennio 2019-2021 per codici individuali dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 riferite ai Centri (*cut-off* segnalazioni ≥ 5) per Regione/PA

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.	
Abruzzo				
Ospedale San Liberatore - Atri	RF0280	cheratocono	35	
	RH0011	sarcoidosi	31	
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	27	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	20	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	16	
	RL0040	pemfigoide bolloso	15	
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	15	
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	11	
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7	
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	7	
	RC0241	febbre mediterranea familiare	7	
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	7	
	RD0081	mastocitosi sistemica	7	
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	7	
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	7	
	RC0190	angioedema ereditario	6	
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	6	
	RL0030	pemfigo	6	
	RN1650	sindrome del nevo displastico	6	
	RF0080	corea di Huntington	5	
	RM0010	dermatomiosite	5	
	RC0210	malattia di Behçet	5	
	RB0050	poliposi familiare	5	
	RN1010	sindrome di Noonan	5	
	PO Clinicizz. SS. Annunziata - Chieti	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	16
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	15
		RF0280	cheratocono	13
RL0060		<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	13	
RL0040		pemfigoide bolloso	12	
RH0011		sarcoidosi	12	
RD0081		mastocitosi sistemica	5	
RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	5		
RN1010	sindrome di Noonan	5		
PO S. Salvatore - L'Aquila	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	5	
PO Spirito Santo - Pescara	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	34	
	RF0280	cheratocono	24	
	RH0011	sarcoidosi	18	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	13	
	RJ0030	cistite interstiziale	12	
	RN1650	sindrome del nevo displastico	12	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	10	
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8	
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	8	
	RD0081	mastocitosi sistemica	8	
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	7	
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	7	
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7	
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	5	
Basilicata				
Azienda Ospedaliera Regionale S. Carlo	RC0210	malattia di Behçet	30	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	12	
	RC0241	febbre mediterranea familiare	6	
Lungodegenza e Riabilitazione Venosa	RF0280	cheratocono	80	

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
Calabria			
AO di Catanzaro Pugliese - De Lellis	RC0021	deficit congenito isolato di GH	9
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	6
	RF0280	cheratocono	15
AOU Mater Domini - Catanzaro	RF0280	cheratocono	28
Campania			
AO S. Pio - Benevento	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	55
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	6
AO Sant'Anna e S. Sebastiano - Caserta	RF0280	cheratocono	9
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	9
AO Santobono Pausilipon	RC0040	pubertà precoce idiopatica	122
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	51
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	31
	RF0140	sindrome di West	30
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	18
	RN0200	malattia di Hirschsprung	17
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	13
	RN0750	sclerosi tuberosa	7
	RC0010	deficienza di ACTH	6
	RF0061	sindrome di Dravet	6
	AORN A. Cardarelli	RF0090	distonia di torsione idiopatica
RM0120		sclerosi sistemica progressiva	18
RH0011		sarcoidosi	17
RF0180		polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	16
RN0010		sindrome di Arnold-Chiari	14
RN0020		microcefalia isolata o sindromica	10
RN1010		sindrome di Noonan	9
RC0210		malattia di Behçet	7
RN1320		sindrome di Marfan	6
RN0680		sindrome di Turner	5
RN1270		sindrome di Williams	5
AORN dei Colli - Napoli	RH0011	sarcoidosi	149
	RF0280	cheratocono	49
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	25
	RG0010	endocardite reumatica	23
	RN1320	sindrome di Marfan	17
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	12
	RN1010	sindrome di Noonan	10
AORN dei Colli - Napoli - PO Monaldi	RF0280	cheratocono	116
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	9
AORN S. Giuseppe Moscati di Avellino	RJ0030	cistite interstiziale	21
	RF0280	cheratocono	18
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	18
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	10
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	7
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	5
AOU dell'Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	159
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	156
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	118
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	65
	RF0280	cheratocono	39
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	39
	RF0300	atrofia ottica di Leber	35
	RF0170	paralisi soprannucleare progressiva	30
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	16
	RN1380	sindrome di Bardet-Biedl	15
	RL0030	pemfigo	13
	RF0110	sclerosi laterale primaria	13
	RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	11
	RN0750	sclerosi tuberosa	10
	RF0410	siringomielia-siringobulbia	10
	RF0080	corea di Huntington	8

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RC0210	malattia di Behçet	8
	RM0010	dermatomiosite	7
	RG0070	granulomatosi con poliangite	7
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	7
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7
	RF0081	atrofia multisistemica	6
	RF0250	emeralopia congenita	6
	RN1360	sindrome di Alport	6
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	6
	RN0680	sindrome di Turner	6
	RJ0030	cistite interstiziale	5
	RC0241	febbre mediterranea familiare	5
	RC0090	malattia di Dercum	5
	RL0040	pemfigoide bolloso	5
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	5
AOU Federico II - Napoli	RF0280	cheratocono	109
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	83
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	66
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	50
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	48
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	41
	RL0030	pemfigo	35
	RF0080	corea di Huntington	25
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	23
	RC0190	angioedema ereditario	20
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	20
	RJ0030	cistite interstiziale	19
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	13
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	13
	RN0680	sindrome di Turner	12
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	11
	RN1010	sindrome di Noonan	8
	RN0780	sindrome di von Hippel-Lindau	8
	RL0040	pemfigoide bolloso	7
	RF0310	CADASIL	6
	RC0241	febbre mediterranea familiare	6
	RD0081	mastocitosi sistemica	6
	RD0040	neutropenia ciclica	6
	RM0020	polimiosite	6
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	6
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	5
	RF0081	atrofia multisistemica	5
	RF0300	atrofia ottica di Leber	5
	RC0210	malattia di Behçet	5
	RF0110	sclerosi laterale primaria	5
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	5
	RF0040	sindrome di Rett	5
AOU OO.RR. S. Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona - Salerno	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	29
	RF0280	cheratocono	170
	RI0030	gastroenterite eosinofila	45
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	42
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	40
	RD0081	mastocitosi sistemica	19
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	16
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	14
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	12
	RH0011	sarcoidosi	11
	RC0210	malattia di Behçet	10
	RM0010	dermatomiosite	5
ASL Napoli 1 - PO S. Giovanni Bosco	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	38
ASL Napoli 1 - Centro Intermedio di S. Giovanni Barra	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	7

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
ASL Napoli 1 - S. Maria di Loreto Nuovo	RA0030	malattia di Lyme	7
Istituto Nazionale Tumori - IRCCS - Fondazione Pascale - Napoli	RB0050	poliposi familiare	20
Emilia-Romagna			
AOSPU Arcispedale S. Anna - FE	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	86
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	54
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	31
	RG0080	arterite a cellule giganti	24
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	24
	RF0280	cheratocono	22
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	19
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	17
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	16
	RH0011	sarcoidosi	9
	RM0020	polimiosite	8
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7
	RL0030	pemfigo	7
	RL0040	pemfigoide bolloso	6
	RM0121	sindrome SAPHO	6
	RM0010	dermatomiosite	5
	RG0070	granulomatosi con poliangite	5
	RG0020	poliangioite microscopica	5
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	5
	AOSPU Ospedali Riuniti - PR	RH0011	sarcoidosi
RF0280		cheratocono	134
RM0120		sclerosi sistemica progressiva	103
RL0060		<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	57
RC0040		pubertà precoce idiopatica	54
RG0080		arterite a cellule giganti	43
RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	40
RC0200		carezza congenita di alfa-1-antitripsina	33
RL0040		pemfigoide bolloso	32
RF0180		polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	15
RM0010		dermatomiosite	10
RC0210		malattia di Behçet	10
RF0150		narcolessia	10
RL0030		pemfigo	9
RL0050		pemfigoide benigno delle mucose	9
RC0220		sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	9
RI0010		acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8
RF0090		distonia di torsione idiopatica	8
RF0230		iridociclite eterocromica di Fuchs	8
RM0030		connettivite mista	7
RG0070		granulomatosi con poliangite	7
RG0050		granulomatosi eosinofila con poliangite	7
RN0010		sindrome di Arnold-Chiari	7
RF0270		sindrome di Cogan	7
RN1010		sindrome di Noonan	7
RJ0020		fibrosi retroperitoneale	6
RN1320		sindrome di Marfan	6
RN1720		sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	6
RC0022		ipogonadismo ipogonadotropo congenito	5
RB0071		melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	5
RB0050		poliposi familiare	5
RF0130		sindrome di Lennox Gastaut	5
AOU di Modena - AOSPU Policlinico - MO		RH0011	sarcoidosi
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	97
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	69
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	67
	RF0280	cheratocono	44
	RG0080	arterite a cellule giganti	27
	RL0040	pemfigoide bolloso	26

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	25
	RL0030	pemfigo	24
	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	17
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	17
	RC0210	malattia di Behçet	11
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	11
	RC0110	crioglobulinemia mista	10
	RN1320	sindrome di Marfan	10
	RM0010	dermatomiosite	9
	RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	9
	RG0020	poliangoite microscopica	9
	RG0070	granulomatosi con poliangeite	8
	RF0150	narcolessia	8
	RN0290	camptodattilia familiare	7
	RN0600	ipercheratosi epidermolitica	7
	RB0050	poliposi familiare	7
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	7
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7
	RN0430	sindrome di Poland	7
	RN0680	sindrome di Turner	7
	RI0010	acalasia isolata e akalasia associata a sindromi	6
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	6
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangeite	5
	RM0020	polimiosite	5
	RN1360	sindrome di Alport	5
AOU di Modena - Ospedale Civile S. Agostino - Estense	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	56
	RI0010	acalasia isolata e akalasia associata a sindromi	37
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	15
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	12
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	10
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	9
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	7
	RH0011	sarcoidosi	6
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	6
	RF0280	cheratocono	5
IRCCS AOU Bologna	RH0011	sarcoidosi	369
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	155
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	153
	RI0010	acalasia isolata e akalasia associata a sindromi	69
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	68
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	47
	RG0080	arterite a cellule giganti	46
	RL0040	pemfigoide bolloso	43
	RD0081	mastocitosi sistemica	38
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	34
	RL0030	pemfigo	29
	RF0280	cheratocono	24
	RN1320	sindrome di Marfan	24
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	22
	RI0040	sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	20
	RG0010	endocardite reumatica	19
	RG0070	granulomatosi con poliangeite	15
	RC0210	malattia di Behçet	15
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	14
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	14
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	14
	RG0020	poliangoite microscopica	13
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	13
	RN0680	sindrome di Turner	13
	RD0010	sindrome emolitico uremica	13
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	12

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RN1360	sindrome di Alport	12
	RN0750	sclerosi tuberosa	11
	RN1010	sindrome di Noonan	11
	RF0140	sindrome di West	11
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	10
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	10
	RM0010	dermatomiosite	9
	RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	9
	RB0060	infoangiomiomatosi	9
	RF0150	narcolessia	9
	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	8
	RM0020	polimiosite	8
	RN0250	rene con midollare a spugna	8
	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	8
	RN1250	associazione VACTERL/VATER	7
	RF0081	atrofia multisistemica	7
	RC0010	deficienza di ACTH	7
	RN0430	sindrome di Poland	7
	RN0770	sindrome di Sturge-Weber	7
	RF0080	corea di Huntington	6
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	6
	RI0030	gastroenterite eosinofila	6
	RG0030	poliarterite nodosa	6
	RB0050	poliposi familiare	6
	RN1590	sindrome di Pallister-Killian	6
	RN0050	lissencefalia isolata o sindromica	5
	RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	5
	RF0183	sindrome di Guillain-Barré	5
	RN1510	sindrome di Klippel-Trenaunay	5
	RN1310	sindrome di Prader-Willi	5
	RC0310	sindrome di Sotos	5
	RN1220	sindrome di Stickler	5
IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli	RG0080	arterite a cellule giganti	5
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	5
IRCCS Scienze Neurologiche BO	RF0150	narcolessia	71
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	47
	RF0300	atrofia ottica di Leber	30
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	28
	RF0170	paralisi soprannucleare progressiva	27
	RF0081	atrofia multisistemica	20
	RF0280	cheratocono	19
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	19
	RH0011	sarcoidosi	17
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	15
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	14
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	14
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	12
	RC0210	malattia di Behçet	10
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8
	RF0080	corea di Huntington	8
	RG0080	arterite a cellule giganti	7
	RN0050	lissencefalia isolata o sindromica	7
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	7
	RF0310	CADASIL	6
	RM0020	polimiosite	6
Ospedale Ravenna	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	15
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	12
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	7
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	7
	RH0011	sarcoidosi	5
PO Aziendale (AUSL Parma) - Ospedale Fidenza	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	14
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	5

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
PO Cesena - Ospedale Cesena	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	20
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	19
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	18
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	18
	RL0040	pemfigoide bolloso	7
	RH0011	sarcoidosi	7
	RG0080	arterite a cellule giganti	6
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5
PO Forlì - Ospedale Forlì	RH0011	sarcoidosi	208
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	16
	RJ0030	cistite interstiziale	15
	RL0040	pemfigoide bolloso	9
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	9
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	8
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	8
	RA0030	malattia di Lyme	5
	RL0030	pemfigo	5
RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	5	
PO Imola - Castel S. Pietro Terme - Ospedale Imola	RC0040	pubertà precoce idiopatica	9
PO Provinciale - Ospedale Carpi	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	14
PO Provinciale di Reggio Emilia - Ospedale S. Maria Nuova - RE	RF0280	cheratocono	134
	RF0230	iridociclite eterocromica di Fuchs	81
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	78
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	69
	RH0011	sarcoidosi	66
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	57
	RG0080	arterite a cellule giganti	53
	RC0210	malattia di Behçet	48
	RF0320	coroidite multifocale	45
	RF0210	malattia di Eales	32
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	31
	RN1720	sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	25
	RF0310	CADASIL	24
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	19
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	17
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	15
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	15
	RM0010	dermatomiosite	14
	RL0040	pemfigoide bolloso	13
	RG0070	granulomatosi con poliangite	12
	RG0090	malattia di Takayasu	12
	RF0330	coroidite serpigginosa	11
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	11
	RM0020	polimiosite	11
	RG0030	poliarterite nodosa	10
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	10
	RC0110	crioglobulinemia mista	8
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	8
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	7
	RF0150	narcolessia	7
	RF0140	sindrome di West	7
	RF0081	atrofia multisistemica	6
RM0030	connettivite mista	6	
RG0020	poliangioite microscopica	6	
RN1320	sindrome di Marfan	6	
RL0030	pemfigo	5	
RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	5	
RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	5	
RC0280	sindrome di Refetoff	5	

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
PO Rimini-Santarcangelo - Ospedale Rimini	RN1270	sindrome di Williams	5
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	89
	RF0280	cheratocono	84
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	54
	RI0030	gastroenterite eosinofila	35
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	33
	RG0080	arterite a cellule giganti	24
	RL0040	pemfigoide bolloso	24
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18
	RM0010	dermatomiosite	15
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	15
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	15
	RC0210	malattia di Behçet	14
	RM0020	polimiosite	11
	RH0011	sarcoidosi	11
	RG0070	granulomatosi con poliangite	10
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	6
	RF0150	narcolessia	5
	RL0030	pemfigo	5
RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	5	
PO Unico - Azienda di Bologna - Ospedale Bellaria	RF0150	narcolessia	69
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	32
	RF0300	atrofia ottica di Leber	24
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	24
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	18
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	11
	RF0081	atrofia multisistemica	10
	RM0020	polimiosite	6
	RN0750	sclerosi tuberosa	6
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	6
RF0020	sindrome di Kearns-Sayre	5	
RF0140	sindrome di West	5	
Centro Unico Piacenza - Ospedale Piacenza	RF0280	cheratocono	52
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	28
	RL0040	pemfigoide bolloso	18
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	14
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	11
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	7
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	7
RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7	
Friuli Venezia Giulia			
Azienda Sanitaria Friuli Occidentale	RF0280	cheratocono	85
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	78
	RJ0030	cistite interstiziale	73
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	29
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	29
	RG0080	arterite a cellule giganti	22
	RL0040	pemfigoide bolloso	20
	RI0030	gastroenterite eosinofila	16
	RD0081	mastocitosi sistemica	8
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	8
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	6
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	6
	RH0011	sarcoidosi	5
	RF0183	sindrome di Guillain-Barré	5
	Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica
RM0120		sclerosi sistemica progressiva	58
RG0080		arterite a cellule giganti	49
RC0040		pubertà precoce idiopatica	43
RF0090		distonia di torsione idiopatica	35
RC0210		malattia di Behçet	22

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RH0011	sarcoidosi	20
	RI0030	gastroenterite eosinofila	17
	RF0080	corea di Huntington	16
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	16
	RF0280	cheratocono	15
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	15
	RG0070	granulomatosi con poliangite	14
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	14
	RF0150	narcolessia	14
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	12
	RM0010	dermatomiosite	12
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	12
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	11
	RL0040	pemfigoide bolloso	11
	RF0081	atrofia multisistemica	9
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8
	RM0020	polimiosite	7
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	7
	RA0030	malattia di Lyme	6
	RD0081	mastocitosi sistemica	6
	RG0020	poliangioite microscopica	6
	RN0750	sclerosi tuberosa	6
	RN1360	sindrome di Alport	6
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	5
	RF0170	paralisi soprannucleare progressiva	5
	RF0200	vitreoretinopatia essudativa familiare	5
Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina	RH0011	sarcoidosi	130
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	52
	RA0030	malattia di Lyme	30
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	28
	RG0080	arterite a cellule giganti	26
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	25
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	22
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	18
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	16
	RL0040	pemfigoide bolloso	15
	RF0280	cheratocono	13
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	13
	RM0020	polimiosite	12
	RM0010	dermatomiosite	6
	RD0040	neutropenia ciclica	6
	RL0030	pemfigo	6
	RN1650	sindrome del nevo displastico	6
	RF0183	sindrome di Guillain-Barré	6
	RF0081	atrofia multisistemica	5
	RI0030	gastroenterite eosinofila	5
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	5
	RC0210	malattia di Behçet	5
	RG0090	malattia di Takayasu	5
IRCCS Burlo Garofolo	RC0040	pubertà precoce idiopatica	171
	RN0680	sindrome di Turner	33
	RN1010	sindrome di Noonan	31
	RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	14
	RN1080	sindrome di Russell-Silver	14
	RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	13
	RN1310	sindrome di Prader-Willi	11
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	10
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	9
	RN0850	sindrome Charge	9
	RN1320	sindrome di Marfan	9
	RN1220	sindrome di Stickler	8
	RC0210	malattia di Behçet	6

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RC0310	sindrome di Sotos	6
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	5
	RN0020	microcefalia isolata o sindromica	5
	RN1360	sindrome di Alport	5
	RC0020	sindrome di Kallmann	5
	RN1270	sindrome di Williams	5
	RN0940	sindrome Kabuki	5
IRCCS Centro Riferimento Oncologico	RB0050	poliposi familiare	10
Lazio			
AO S. Camillo Forlanini	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	42
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	37
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	25
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	11
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	10
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	8
	RH0011	sarcoidosi	7
AO Sant'Andrea	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	27
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	18
	RF0080	corea di Huntington	12
	RM0020	polimiosite	9
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	9
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8
AOU Policlinico Tor Vergata	RN1320	sindrome di Marfan	25
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	15
	RF0150	narcolessia	6
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	5
AOU Policlinico Umberto I	RF0280	cheratocono	203
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	160
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	134
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	70
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	64
	RC0110	crioglobulinemia mista	42
	RD0081	mastocitosi sistemica	41
	RG0080	arterite a cellule giganti	38
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	38
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	33
	RI0030	gastroenterite eosinofila	32
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	23
	RP0040	sindrome alcolica fetale	23
	RC0210	malattia di Behçet	18
	RM0030	connettivite mista	14
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	13
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	12
	RF0320	coroidite multifocale	11
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	10
	RN0750	sclerosi tuberosa	8
	RN1720	sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	8
	RM0010	dermatomiosite	7
	RF0230	iridociclite eterocromica di Fuchs	7
	RG0020	poliangioite microscopica	7
	RN0630	pseudoxantoma elastico	7
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	7
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	7
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	6
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	5
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	5
	RM0020	polimiosite	5
	RN0680	sindrome di Turner	5
ASL Roma 1	RF0280	cheratocono	69
	RL0040	pemfigoide bolloso	43
	RL0030	pemfigo	24

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	23
	RJ0030	cistite interstiziale	19
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	12
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	12
	RN1320	sindrome di Marfan	11
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	10
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	8
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	8
	RH0011	sarcoidosi	8
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	6
ASL Roma 1 - Osp. Oftalmico	RF0280	cheratocono	17
ASL Roma 2	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	74
ASL Roma 2 - Osp. S. Pertini	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	30
Fondazione Policlinico A. Gemelli	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	192
	RH0011	sarcoidosi	118
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	96
	RF0280	cheratocono	95
	RJ0030	cistite interstiziale	53
	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	48
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	41
	RG0080	arterite a cellule giganti	25
	RN0230	malattia del fegato policistico	25
	RD0081	mastocitosi sistemica	25
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	24
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	24
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	21
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	21
	RL0040	pemfigoide bolloso	19
	RB0050	poliposi familiare	18
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18
	RL0030	pemfigo	17
	RN1010	sindrome di Noonan	14
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	12
	RF0080	corea di Huntington	11
	RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	9
	RC0241	febbre mediterranea familiare	8
	RG0070	granulomatosi con poliangite	8
	RC0150	malattia di Wilson	8
	RN0120	coloboma congenito del disco ottico	7
	RF0350	emicrania emiplegica familiare	7
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	7
	RG0020	poliangioite microscopica	7
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	7
	RF0110	sclerosi laterale primaria	6
	RN1310	sindrome di Prader-Willi	6
	RM0010	dermatomiosite	5
	RC0210	malattia di Behçet	5
	RP0040	sindrome alcolica fetale	5
	RN0850	sindrome Charge	5
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	5
	RF0183	sindrome di Guillain-Barré	5
	RN0710	sindrome MELAS	5
IRCCS IDI	RL0040	pemfigoide bolloso	93
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	85
	RL0030	pemfigo	51
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	7
	RN0550	malattia di Darier	6
	RN0630	pseudoxantoma elastico	6
	RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	5
IRCCS IRE	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	377
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	94
	RL0040	pemfigoide bolloso	88

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	29
	RL0030	pemfigo	19
	RB0050	poliposi familiare	12
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	RC0040	pubertà precoce idiopatica	200
	RF0280	cheratocono	48
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	41
	RI0030	gastroenterite eosinofila	29
	RB0020	retinoblastoma	28
	RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	24
	RD0010	sindrome emolitico uremica	21
	RG0010	endocardite reumatica	20
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	20
	RF0120	adrenoleucodistrofia	18
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	18
	RN1320	sindrome di Marfan	16
	RB0010	tumore di Wilms	16
	RN0680	sindrome di Turner	13
	RN0750	sclerosi tuberosa	12
	RN0200	malattia di Hirschsprung	11
	RN1360	sindrome di Alport	11
	RF0120	adrenoleucodistrofia x-linked	8
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	8
	RN0210	atresia biliare	7
	RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	7
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	6
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	6
	RN1010	sindrome di Noonan	6
	RN0430	sindrome di Poland	5
Osp. S. Carlo di Nancy	RJ0030	cistite interstiziale	59
Liguria			
Istituto Giannina Gaslini IRCCS - Genova	RC0040	pubertà precoce idiopatica	78
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	52
	RN0430	sindrome di Poland	33
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	29
	RI0030	gastroenterite eosinofila	20
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	13
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	12
	RN0200	malattia di Hirschsprung	11
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	11
	RG0010	endocardite reumatica	10
	RN1010	sindrome di Noonan	10
	RN0680	sindrome di Turner	10
	RC0010	deficienza di ACTH	9
	RM0010	dermatomiosite	9
	RN1510	sindrome di Klippel-Trenaunay	8
	RN0770	sindrome di Sturge-Weber	8
	RF0140	sindrome di West	8
	RF0150	narcolessia	7
	RN1360	sindrome di Alport	7
	RF0060	epilessia mioclonica progressiva	6
	RN0020	microcefalia isolata o sindromica	6
	RN0750	sclerosi tuberosa	6
	RF0061	sindrome di Dravet	6
	RF0040	sindrome di Rett	6
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	5
	RC0241	febbre mediterranea familiare	5
	RC0020	sindrome di Kallmann	5
Ospedale di Imperia	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	24
	RG0080	arterite a cellule giganti	10
	RC0210	malattia di Behçet	6
	RM0020	polimiosite	6
	RH0011	sarcoidosi	5

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	5
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	5
Ospedale di Lavagna	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5
Ospedale Gallino - Pontedecimo	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	24
	RC0210	malattia di Behçet	7
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	7
	RM0030	connettivite mista	5
Ospedale La Colletta - Arenzano	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	42
	RG0080	arterite a cellule giganti	24
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8
	RM0030	connettivite mista	5
	RC0210	malattia di Behçet	5
Ospedale Policlinico S. Martino IRCCS - Genova	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	120
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	83
	RF0280	cheratocono	75
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	52
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	44
	RH0011	sarcoidosi	40
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	38
	RG0080	arterite a cellule giganti	31
	RF0183	sindrome di Guillain-Barré	29
	RN0430	sindrome di Poland	29
	RI0030	gastroenterite eosinofila	23
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	21
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	19
	RL0040	pemfigoide bolloso	17
	RF0080	corea di Huntington	13
	RB0050	poliposi familiare	13
	RM0010	dermatomiosite	12
	RL0030	pemfigo	12
	RM0020	polimiosite	12
	RA0010	malattia di Hansen	9
	RF0181	neuropatia motoria multifocale	9
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	9
	RN1490	sindrome di Isaacs	8
	RM0030	connettivite mista	7
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	7
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	6
	RC0210	malattia di Behçet	6
	RF0150	narcolessia	6
	RF0110	sclerosi laterale primaria	6
	RB0070	sindrome del nevo basocellulare	6
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	5
	RG0070	granulomatosi con poliangite	5
	RD0081	mastocitosi sistemica	5
	RD0010	sindrome emolitico uremica	5
	RF0410	siringomielia-siringobulbia	5
Ospedale S. Corona - Pietra Ligure	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	7
Ospedale S. Paolo - Savona	RL0040	pemfigoide bolloso	8
	RH0011	sarcoidosi	7
	RC0210	malattia di Behçet	5
Ospedale S. Bartolomeo - Sarzana	RH0011	sarcoidosi	6
Ospedale Sant'Andrea - La Spezia	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	11
Lombardia			
Casa di Cura del Policlinico di Milano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	10
	RF0110	sclerosi laterale primaria	5
Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	16
Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Milano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	130
Fondazione IRCCS Ca' Granda	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	269
Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	212

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RL0040	pemfigoide bolloso	139
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	70
	RL0030	pemfigo	70
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	68
	RD0081	mastocitosi sistemica	67
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	63
	RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	49
	RG0010	endocardite reumatica	43
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	34
	RN1360	sindrome di Alport	34
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	32
	RN0430	sindrome di Poland	31
	RC0210	malattia di Behçet	29
	RG0080	arterite a cellule giganti	24
	RN0550	malattia di Darier	23
	RI0040	sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	23
	RN0630	pseudoxantoma elastico	21
	RM0010	dermatomiosite	20
	RF0081	atrofia multisistemica	19
	RN1810	estrofia vescicale	19
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	19
	RF0280	cheratocono	18
	RM0030	connettivite mista	18
	RC0241	febbre mediterranea familiare	17
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	17
	RM0020	polimiosite	17
	RB0070	sindrome del nevo basocellulare	17
	RC0020	sindrome di Kallmann	17
	RN0680	sindrome di Turner	17
	RN0880	ectrodattilia - displasia ectodermica - palatoschisi	16
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	15
	RN0950	sindrome di Kartagener	15
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	14
	RG0020	poliangioite microscopica	14
	RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	14
	RN1010	sindrome di Noonan	14
	RN1250	associazione VACTERL/VATER	13
	RD0020	emoglobinuria parossistica notturna	13
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	12
	RG0070	granulomatosi con poliangite	11
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	10
	RI0080	linfangectasia intestinale primitiva	10
	RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	9
	RN1270	sindrome di Williams	9
	RN0200	malattia di Hirschsprung	8
	RC0310	sindrome di Sotos	8
	RN0510	incontinentia pigmenti	7
	RA0020	malattia di Whipple	7
	RH0011	sarcoidosi	7
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	6
	RI0030	gastroenterite eosinofila	6
	RN0600	ipercheratosi epidermolitica	6
	RC0160	ipofosfatasia	6
	RG0090	malattia di Takayasu	5
	RL0090	pioderma gangrenoso cronico	5
	RN1140	sindrome branchio-oto-renale	5
	RN1320	sindrome di Marfan	5
	RN1220	sindrome di Stickler	5
Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	RB0050	poliposi familiare	65
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	254

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.	
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	RF0080	corea di Huntington	98	
	RF0300	atrofia ottica di Leber	74	
	RF0081	atrofia multisistemica	55	
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	43	
	RF0020	sindrome di Kearns-Sayre	42	
	RN0710	sindrome MELAS	41	
	RF0410	siringomielia-siringobulbia	39	
	RN0300	sindrome da regressione caudale	32	
	RF0310	CADASIL	28	
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	21	
	RF0120	adrenoleucodistrofia	20	
	RF0030	malattia di Leigh	16	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	14	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	13	
	RM0110	miosite a corpi inclusi	11	
	RM0020	polimiosite	9	
	RN0720	sindrome MERRF	9	
	RF0150	narcolessia	8	
	RF0060	epilessia mioclonica progressiva	6	
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	6	
	RN0020	microcefalia isolata o sindromica	5	
	RF0070	mioclono essenziale ereditario	5	
	RN0750	sclerosi tuberosa	5	
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	5	
	RF0140	sindrome di West	5	
	Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo di Pavia	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	429
		RJ0030	cistite interstiziale	86
RD0081		mastocitosi sistemica	83	
RG0120		ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	53	
RN1650		sindrome del nevo displastico	39	
RF0280		cheratocono	35	
RM0120		sclerosi sistemica progressiva	35	
RL0040		pemfigoide bolloso	34	
RC0200		carezza congenita di alfa-1-antitripsina	27	
RC0241		febbre mediterranea familiare	24	
RM0010		dermatomiosite	17	
RL0060		<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	17	
RL0030		pemfigo	17	
RN1320		sindrome di Marfan	17	
RB0071		melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	14	
RM0021		sindrome da anticorpi antisintetasi	13	
RL0050		pemfigoide benigno delle mucose	11	
RM0020		polimiosite	9	
RG0080		arterite a cellule giganti	7	
RI0030		gastroenterite eosinofila	7	
RG0050		granulomatosi eosinofila con poliangite	7	
RC0220		sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7	
RL0080		sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	6	
RC0210		malattia di Behçet	5	
RN0680		sindrome di Turner	5	
RC0243		sindrome TRAPS	5	
Humanitas S. Pio X di Milano		RF0280	cheratocono	8
IO Fondazione Poliambulanza di Brescia		RC0040	pubertà precoce idiopatica	86
		RN0680	sindrome di Turner	6
IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)		RN0710	sindrome MELAS	8
	RN0040	sindrome di Joubert	6	
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	98	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	27	
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	19	
	RF0150	narcolessia	15	
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	14	

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RF0081	atrofia multisistemica	11
	RF0080	corea di Huntington	8
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	6
IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	11
IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	70
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	51
	RC0020	sindrome di Kallmann	30
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	23
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	16
	RC0010	deficienza di ACTH	15
	RC0280	sindrome di Refetoff	15
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	13
	RG0080	arterite a cellule giganti	7
	RF0110	sclerosi laterale primaria	7
	RF0150	narcolessia	5
IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	RF0280	cheratocono	157
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	62
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	41
	RG0080	arterite a cellule giganti	22
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	22
	RC0210	malattia di Behçet	20
	RB0050	poliposi familiare	19
	RI0030	gastroenterite eosinofila	17
	RF0181	neuropatia motoria multifocale	15
	RM0010	dermatomiosite	12
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	9
	RM0030	connettivite mista	6
	RM0020	polimiosite	6
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	5
IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	RB0050	poliposi familiare	14
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	6
IRCCS Ospedale S. Raffaele di Milano	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	117
	RG0080	arterite a cellule giganti	111
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	78
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	77
	RH0011	sarcoidosi	54
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	44
	RC0210	malattia di Behçet	31
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	27
	RG0090	malattia di Takayasu	27
	RN1310	sindrome di Prader-Willi	27
	RG0070	granulomatosi con poliangite	25
	RC0010	deficienza di ACTH	23
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	23
	RN0680	sindrome di Turner	20
	RM0010	dermatomiosite	18
	RM0020	polimiosite	18
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	17
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	15
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	15
	RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	15
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	14
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	13
	RF0150	narcolessia	12
	RF0170	paralisi soprannucleare progressiva	12
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	12
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	12
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	11
	RM0060	policondrite ricorrente	11
	RF0320	coroidite multifocale	9
	RC0020	sindrome di Kallmann	9

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RG0020	poliangoite microscopica	8
	RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	8
	RF0110	sclerosi laterale primaria	8
	RM0030	connettivite mista	7
	RC0090	malattia di Dercum	6
	RB0050	poliposi familiare	6
	RF0270	sindrome di Cogan	5
Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico S. Marco di Zingonia (BG)	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	8
	RF0310	CADASIL	6
Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	RC0040	pubertà precoce idiopatica	30
Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	RN0210	atresia biliare	26
	RG0010	endocardite reumatica	25
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	21
	RF0140	sindrome di West	17
	RN0680	sindrome di Turner	12
	RF0040	sindrome di Rett	10
	RN0200	malattia di Hirschsprung	9
	RN1510	sindrome di Klippel-Trenaunay	9
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	8
	RC0210	malattia di Behçet	8
	RN0750	sclerosi tuberosa	8
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	8
	RN1810	estrofia vescicale	6
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	6
	RN0322	onfalocele	6
	RN1010	sindrome di Noonan	6
	RN0300	sindrome da regressione caudale	5
	RF0061	sindrome di Dravet	5
	RN0910	sindrome di Goldenhar	5
Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	RG0020	poliangoite microscopica	12
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	12
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	9
Ospedale di Crema	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	24
	RH0011	sarcoidosi	19
Ospedale di Gallarate	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	25
Ospedale di Garbagnate Milanese	RH0011	sarcoidosi	18
	RN1510	sindrome di Klippel-Trenaunay	6
Ospedale di Lecco	RG0080	arterite a cellule giganti	15
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5
Ospedale di Legnano	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	88
	RH0011	sarcoidosi	26
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	23
	RG0080	arterite a cellule giganti	18
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	10
	RM0030	connettivite mista	7
	RC0210	malattia di Behçet	7
	RG0070	granulomatosi con poliangeite	5
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangeite	5
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	5
Ospedale di Magenta	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	22
	RG0080	arterite a cellule giganti	21
	RJ0030	cistite interstiziale	10
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangeite	6
Ospedale di Mantova	RD0081	mastocitosi sistemica	12
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangeite	6
	RN0680	sindrome di Turner	6
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	5
Ospedale di Merate	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	10
	RG0080	arterite a cellule giganti	6
Ospedale di Montichiari (BS)	RN0250	rene con midollare a spugna	7
	RN1360	sindrome di Alport	5

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.	
Ospedale di Sondalo (SO)	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8	
Ospedale di Sondrio	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5	
Ospedale di Treviglio	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	6	
Ospedale di Vercate (MB)	RH0011	sarcoidosi	19	
Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	14	
	RF0061	sindrome di Dravet	10	
	RF0140	sindrome di West	7	
Ospedale L. Sacco di Milano	RN1320	sindrome di Marfan	21	
	RC0210	malattia di Behçet	20	
	RG0070	granulomatosi con poliangite	14	
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	14	
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	14	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	13	
	RC0110	crioglobulinemia mista	12	
	RG0020	poliangoite microscopica	11	
	RM0030	connettivite mista	8	
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	8	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	7	
	RF0080	corea di Huntington	5	
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	5	
	RG0090	malattia di Takayasu	5	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	5	
	Ospedale Niguarda di Milano	RH0011	sarcoidosi	128
		RA0030	malattia di Lyme	111
RF0280		cheratocono	31	
RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	24	
RF0150		narcolessia	22	
RF0180		polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	18	
RM0120		sclerosi sistemica progressiva	16	
RN0250		rene con midollare a spugna	11	
RN0010		sindrome di Arnold-Chiari	11	
RG0080		arterite a cellule giganti	10	
RD0081		mastocitosi sistemica	10	
RC0220		sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	9	
RG0050		granulomatosi eosinofila con poliangite	8	
RC0210		malattia di Behçet	8	
RG0120		ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	6	
RG0020		poliangoite microscopica	6	
RC0040		pubertà precoce idiopatica	6	
RM0030		connettivite mista	5	
Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo		RL0040	pemfigoide bolloso	94
		RH0011	sarcoidosi	55
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	55	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	42	
	RL0030	pemfigo	28	
	RN0190	malfunzione ano-rettale in forma isolata o sindromica	25	
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	25	
	RN0200	malattia di Hirschsprung	19	
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	13	
	RG0080	arterite a cellule giganti	11	
	RG0070	granulomatosi con poliangite	11	
	RC0210	malattia di Behçet	10	
	RG0020	poliangoite microscopica	10	
	RN0210	atresia biliare	9	
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	9	
	RG0010	endocardite reumatica	8	
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	7	
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	6	
	RN0250	rene con midollare a spugna	6	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	5	
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	5	
	RD0081	mastocitosi sistemica	27	

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	RN1010	sindrome di Noonan	21
	RH0011	sarcoidosi	20
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	17
	RG0010	endocardite reumatica	16
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	16
	RL0040	pemfigoide bolloso	14
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	14
	RG0070	granulomatosi con poliangite	11
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	11
	RN1410	sindrome di Cornelia de Lange	9
	RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	8
	RN1270	sindrome di Williams	8
	RG0020	poliangioite microscopica	7
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	7
	RC0110	crioglobulinemia mista	6
	RN0360	sindrome di Coffin-Siris	5
RC0310	sindrome di Sotos	5	
Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8
	RG0020	poliangioite microscopica	6
Ospedale S. Gerardo di Monza	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	6
	RH0011	sarcoidosi	219
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	63
	RF0280	cheratocono	62
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	35
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	23
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	21
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	17
	RJ0030	cistite interstiziale	15
	RL0040	pemfigoide bolloso	14
	RG0080	arterite a cellule giganti	13
	RN1010	sindrome di Noonan	10
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	9
	RC0110	crioglobulinemia mista	7
	RG0070	granulomatosi con poliangite	7
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7
	RN1220	sindrome di Stickler	7
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	6
	RD0020	emoglobinuria parossistica notturna	5
	RN0750	sclerosi tuberosa	5
	RN1140	sindrome branchio-oto-renale	5
	RN0910	sindrome di Goldenhar	5
Ospedale S. Paolo di Milano	RN0750	sclerosi tuberosa	51
	RL0040	pemfigoide bolloso	38
	RH0011	sarcoidosi	34
	RF0040	sindrome di Rett	27
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	17
	RB0060	infoangiomiomatosi	16
	RG0080	arterite a cellule giganti	7
	RF0150	narcolessia	5
Ospedale S. Giuseppe di Milano	RB0060	infoangiomiomatosi	120
	RH0011	sarcoidosi	91
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	9
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	5
Ospedale Valduce di Como	RH0011	sarcoidosi	16
Centro Ospedaliero CTO di Milano	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	37
	RF0080	corea di Huntington	28
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	15
	RF0081	atrofia multisistemica	10
Centro Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	115
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	28
	RG0080	arterite a cellule giganti	20
	RM0030	connettivite mista	13

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	RC0210	malattia di Behçet	11
	RG0010	endocardite reumatica	10
	RM0010	dermatomiosite	7
	RG0020	poliangioite microscopica	7
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	7
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	6
	RF0280	cheratocono	259
	RH0011	sarcoidosi	172
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	107
	RG0080	arterite a cellule giganti	66
	RG0070	granulomatosi con poliangite	66
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	64
	RL0040	pemfigoide bolloso	62
	RG0020	poliangioite microscopica	59
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	51
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	50
	RL0030	pemfigo	44
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	35
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	33
	RC0210	malattia di Behçet	30
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	23
	RF0080	corea di Huntington	21
	RC0110	crioglobulinemia mista	16
	RN1360	sindrome di Alport	15
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	14
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	14
	RM0020	polimiosite	14
	RM0010	dermatomiosite	13
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	10
	RM0030	connettivite mista	9
	RD0081	mastocitosi sistemica	9
	RM0060	policondrite ricorrente	9
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	9
	RC0020	sindrome di Kallmann	9
	RI0030	gastroenterite eosinofila	8
	RN0550	malattia di Darier	8
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	8
	RB0050	poliposi familiare	8
	RJ0030	cistite interstiziale	7
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	6
	RL0090	pioderma gangrenoso cronico	6
	RG0030	poliarterite nodosa	6
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	6
RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	5	
RN0750	sclerosi tuberosa	5	
Marche			
AOU Ospedali Riuniti - Ancona	RC0040	pubertà precoce idiopatica	108
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	97
	RF0280	cheratocono	87
	RH0011	sarcoidosi	62
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	31
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	30
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	24
	RJ0030	cistite interstiziale	20
	RG0080	arterite a cellule giganti	15
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	14
	RF0080	corea di Huntington	14
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	13
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	13
	RF0310	CADASIL	12
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	12
	RN0430	sindrome di Poland	11

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RD0081	mastocitosi sistemica	10
	RI0030	gastroenterite eosinofila	8
	RN0680	sindrome di Turner	8
	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	8
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	7
	RF0150	narcolessia	7
	RF0170	paralisi soprannucleare progressiva	7
	RL0030	pemfigo	7
	RL0040	pemfigoide bolloso	7
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	7
	RG0010	endocardite reumatica	6
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	6
	RN0750	sclerosi tuberosa	6
	RN1010	sindrome di Noonan	6
	RF0081	atrofia multisistemica	5
	RM0010	dermatomiosite	5
	RG0070	granulomatosi con poliangite	5
	RB0050	poliposi familiare	5
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	5
Molise			
Ospedale Unico Regionale - PO di Campobasso	RC0040	pubertà precoce idiopatica	12
Ospedale Unico Regionale - PO di Termoli	RF0280	cheratocono	14
PA Bolzano			
Ospedale Centrale di Bolzano	RH0011	sarcoidosi	130
	RF0280	cheratocono	85
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	46
	RG0080	arterite a cellule giganti	42
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	38
	RD0081	mastocitosi sistemica	36
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	36
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	31
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	26
	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	21
	RM0030	connettivite mista	14
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	13
	RN1650	sindrome del nevo displastico	13
	RG0070	granulomatosi con poliangite	12
	RN0680	sindrome di Turner	12
	RL0040	pemfigoide bolloso	10
	RG0020	poliangioite microscopica	10
	RN1320	sindrome di Marfan	10
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	9
	RM0010	dermatomiosite	7
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	7
	RN1010	sindrome di Noonan	7
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	6
	RC0210	malattia di Behçet	6
	RF0320	coroidite multifocale	5
	RC0010	deficienza di ACTH	5
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	5
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	5
	RN0020	microcefalia isolata o sindromica	5
	RF0150	narcolessia	5
	RL0030	pemfigo	5
	RM0020	polimiosite	5
	RB0050	poliposi familiare	5
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	5
PA Trento			
Ospedale S. Chiara	RF0280	cheratocono	91
	RH0011	sarcoidosi	71

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	43
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	40
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	39
	RG0080	arterite a cellule giganti	31
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	30
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	24
	RL0040	pemfigoide bolloso	21
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	20
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	14
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	13
	RG0020	poliangioite microscopica	13
	RC0210	malattia di Behçet	12
	RG0070	granulomatosi con poliangite	11
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	11
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7
	RL0030	pemfigo	7
	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	6
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	5
Piemonte e Valle d'Aosta			
AO S. Croce e Carle	RF0280	cheratocono	36
	RH0011	sarcoidosi	19
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	15
	RG0080	arterite a cellule giganti	13
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	11
	RD0081	mastocitosi sistemica	7
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	7
	RF0150	narcolessia	6
	RL0040	pemfigoide bolloso	6
	RM0010	dermatomiosite	5
	RG0020	poliangioite microscopica	5
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	5
AOU Città Della Salute e Della Scienza	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	271
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	128
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	124
	RL0040	pemfigoide bolloso	65
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	52
	RG0080	arterite a cellule giganti	40
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	37
	RF0410	siringomielia-siringobulbia	35
	RI0030	gastroenterite eosinofila	30
	RL0030	pemfigo	28
	RH0011	sarcoidosi	27
	RN1010	sindrome di Noonan	27
	RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	24
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	22
	RJ0030	cistite interstiziale	21
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	19
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	19
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	19
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	18
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	17
	RF0080	corea di Huntington	17
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	13
	RM0020	polimosite	13
	RN0750	sclerosi tuberosa	13
	RI0040	sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	13
	RN0680	sindrome di Turner	13
	RB0050	poliposi familiare	12
	RN1320	sindrome di Marfan	12
	RC0210	malattia di Behçet	11
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	11
	RN0860	displasia setto-ottica	10

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	10
	RM0010	dermatomiosite	9
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	8
	RF0150	narcolessia	8
	RN1360	sindrome di Alport	8
	RC0020	sindrome di Kallmann	8
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	7
	RN0550	malattia di Darier	7
	RD0010	sindrome emolitico uremica	7
	RN0210	atresia biliare	6
	RN0200	malattia di Hirschsprung	6
	RN1220	sindrome di Stickler	6
	RF0310	CADASIL	5
	RN0230	malattia del fegato policistico	5
	RD0081	mastocitosi sistemica	5
	RF0110	sclerosi laterale primaria	5
AOU Osp. Maggiore della Carità - Novara e Galliate	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	58
	RH0011	sarcoidosi	27
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	24
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	17
	RG0080	arterite a cellule giganti	14
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	14
	RC0080	lipodistrofia totale	12
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	12
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	9
	RF0280	cheratocono	8
	RL0040	pemfigoide bolloso	8
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	6
	RM0030	connettivite mista	6
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	6
	RF0080	corea di Huntington	5
	RI0030	gastroenterite eosinofila	5
	RG0070	granulomatosi con poliangite	5
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	5
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	5
	RC0210	malattia di Behçet	5
	RL0030	pemfigo	5
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	5
	RC0020	sindrome di Kallmann	5
AOU S.Luigi	RH0011	sarcoidosi	57
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	27
	RG0080	arterite a cellule giganti	8
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	8
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	8
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	6
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	5
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	5
Az. SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo	RN0200	malattia di Hirschsprung	28
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	22
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	18
	RH0011	sarcoidosi	12
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	11
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	10
	RF0280	cheratocono	7
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	6
	RN0680	sindrome di Turner	6
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	5
	RD0010	sindrome emolitico uremica	5
Istituto SS Trinità - Borgomanero	RF0280	cheratocono	26
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5
Ospedale Civico Chivasso	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
Ospedale degli Infermi di Biella	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	15
	RF0280	cheratocono	10
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	9
	RH0011	sarcoidosi	5
Ospedale Mauriziano Umberto I - Torino	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	43
	RN0250	rene con midollare a spugna	38
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	13
	RG0080	arterite a cellule giganti	12
	RI0030	gastroenterite eosinofila	9
	RH0011	sarcoidosi	9
	RC0210	malattia di Behçet	8
	RD0081	mastocitosi sistemica	8
	RG0020	poliangioite microscopica	7
	RC0190	angioedema ereditario	5
	RM0030	connettivite mista	5
	RM0010	dermatomiosite	5
	Ospedale Oftalmico	RF0280	cheratocono
Ospedale S.Lazzaro-Alba e S.Sprito-Bra	RG0080	arterite a cellule giganti	13
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	7
	RF0280	cheratocono	6
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	5
	RC0210	malattia di Behçet	5
Ospedale Unico Plurisede	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5
Ospedale Unico Vercellese	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	6
	RH0011	sarcoidosi	5
Ospedali Riuniti del Canavese	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	10
Centro Unificato Savigliano-Saluzzo CN	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	14
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	8
Torino Nord Emergenza S. Giovanni Bosco	RF0280	cheratocono	99
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	43
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	39
	RG0080	arterite a cellule giganti	32
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	29
	RH0011	sarcoidosi	25
	RG0020	poliangioite microscopica	24
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	22
	RC0210	malattia di Behçet	21
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	18
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	16
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	13
	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	13
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	12
	RG0070	granulomatosi con poliangite	12
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	11
	RF0150	narcolessia	11
	RD0081	mastocitosi sistemica	10
	RN1360	sindrome di Alport	10
	RF0300	atrofia ottica di Leber	8
	RC0110	crioglobulinemia mista	8
	RM0010	dermatomiosite	8
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	8
	RG0030	poliarterite nodosa	8
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	8
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	8
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	7
	RN1320	sindrome di Marfan	7
	RD0010	sindrome emolitico uremica	7
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	6
	RM0030	connettivite mista	6
	RF0080	corea di Huntington	6
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	6
	RL0030	pemfigo	6

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	5
	RG0090	malattia di Takayasu	5
	RM0020	polimiosite	5
	RB0050	poliposi familiare	5
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	5
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	5
Puglia			
AOU Cons. Policlinico Bari	RF0280	cheratocono	365
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	146
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	130
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	128
	RH0011	sarcoidosi	86
	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	55
	RC0210	malattia di Behçet	36
	RF0080	corea di Huntington	32
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	29
	RM0010	dermatomiosite	28
	RL0040	pemfigoide bolloso	28
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	27
	RG0020	poliangoite microscopica	26
	RL0030	pemfigo	24
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	23
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	23
	RN1360	sindrome di Alport	22
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	20
	RN1010	sindrome di Noonan	20
	RC0190	angioedema ereditario	19
	RG0070	granulomatosi con poliangite	19
	RM0020	polimiosite	18
	RG0080	arterite a cellule giganti	15
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	15
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	14
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	13
	RB0050	poliposi familiare	13
	RG0010	endocardite reumatica	12
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	11
	RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	11
	RC0020	sindrome di Kallmann	11
	RD0010	sindrome emolitico uremica	11
	RD0081	mastocitosi sistemica	10
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	10
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	9
	RM0030	connettivite mista	9
	RC0110	crioglobulinemia mista	9
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	9
	RC0241	febbre mediterranea familiare	7
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	7
	RG0090	malattia di Takayasu	7
	RN0750	sclerosi tuberosa	7
	RN0680	sindrome di Turner	7
	RF0081	atrofia multisistemica	6
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	6
	RJ0040	rene policistico autosomico recessivo	6
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	6
	RN1250	associazione VACTERL/VATER	5
	RJ0030	cistite interstiziale	5
	RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	5
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	5
	RN0950	sindrome di Kartagener	5
	RC0270	sindrome di Lowe	5
AOU OO RR Foggia	RF0280	cheratocono	89

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	52
	RH0011	sarcoidosi	31
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	19
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	14
	RG0080	arterite a cellule giganti	13
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	13
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	9
	RC0241	febbre mediterranea familiare	6
	RG0070	granulomatosi con poliangite	6
	RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangite	6
	RM0030	connettivite mista	5
	RM0010	dermatomiosite	5
	RN0750	sclerosi tuberosa	5
IRCCS Saverio De Bellis	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	49
Ospedale Bari - Di Venere - Triggiano	RF0280	cheratocono	101
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	10
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	6
Ospedale Brindisi - Perrino	RC0040	pubertà precoce idiopatica	41
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	20
	RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	11
	RG0070	granulomatosi con poliangite	7
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	7
	RF0080	corea di Huntington	6
	RH0011	sarcoidosi	6
Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza	RF0280	cheratocono	140
	RF0080	corea di Huntington	124
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	55
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	28
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	25
	RN1320	sindrome di Marfan	15
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	14
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	11
	RB0050	poliposi familiare	11
	RH0011	sarcoidosi	9
	RF0183	sindrome di Guillain-Barré	9
	RN1220	sindrome di Stickler	8
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	7
	RN0430	sindrome di Poland	7
	RN0680	sindrome di Turner	6
Ospedale Lecce - V Fazzi (S. Cesario)	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	57
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	26
	RF0410	siringomielia-siringobulbia	8
	RD0081	mastocitosi sistemica	5
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	5
Ospedale Monopoli	RJ0030	cistite interstiziale	43
Ospedale Ostuni	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	14
	RH0011	sarcoidosi	5
Ospedale Regionale EE G. Panico	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	41
	RF0081	atrofia multisistemica	10
	RH0011	sarcoidosi	6
Ospedale Regionale EE Miulli	RF0280	cheratocono	74
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	26
	RL0030	pemfigo	16
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	14
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	9
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	8
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	5
Ospedale SS. Annunziata - Moscati - Grottaglie	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	16
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	10
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	9
	RF0280	cheratocono	7

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	7	
Ospedale Teresa Masselli - S. Severo	RH0011	sarcoidosi	6	
Sardegna				
AO - Businco	RD0070	anemie aplastiche acquisite	5	
AO - Microcitemico	RC0040	pubertà precoce idiopatica	35	
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	14	
	RN1010	sindrome di Noonan	11	
	RC0150	malattia di Wilson	8	
	RN0750	sclerosi tuberosa	6	
	RN1510	sindrome di Klippel-Trenaunay	6	
	RN0910	sindrome di Goldenhar	5	
	RN1320	sindrome di Marfan	5	
	RN0430	sindrome di Poland	5	
	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	5	
AO - S. Michele	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	44	
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	34	
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	27	
	RF0280	cheratocono	15	
	RF0410	siringomielia-siringobulbia	13	
AOU CA Casula	RG0020	poliangoite microscopica	12	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	137	
	RF0280	cheratocono	103	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	54	
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	21	
	RL0030	pemfigo	19	
	RL0040	pemfigoide bolloso	17	
	RC0210	malattia di Behçet	14	
	RG0080	arterite a cellule giganti	12	
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	11	
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangeite	9	
	RM0010	dermatomiosite	8	
	RF0110	sclerosi laterale primaria	7	
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	7	
	RM0030	connettivite mista	6	
	RD0081	mastocitosi sistemica	6	
	RM0020	polimiosite	6	
	RN1720	sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	6	
	RM0121	sindrome SAPHO	6	
	RC0241	febbre mediterranea familiare	5	
AOU SS Annunziata	RJ0030	cistite interstiziale	5	
AOU SS Cliniche	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	25	
	RH0011	sarcoidosi	18	
	RF0280	cheratocono	16	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	14	
	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	13	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	12	
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	11	
	RG0080	arterite a cellule giganti	7	
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	7	
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	6	
	PO S. Barbara - Iglesias	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	24
	PO S. Francesco - NU	RF0280	cheratocono	60
RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	22	
PO S. Martino - OR	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	14	
PO SS Trinità - CA	RH0011	sarcoidosi	65	
	RB0050	poliposi familiare	16	
	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	10	
	RJ0030	cistite interstiziale	10	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	5	
PO Zonchello - NU	RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	5	
Sicilia				
AO Ospedali Riuniti Cervello - Palermo	RF0280	cheratocono	77	

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.	
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	23	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5	
	RN1410	sindrome di Cornelia de Lange	5	
AORN e di Alta Specializzazione Civico - Palermo	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8	
AORN e di Alta Specializzazione Garibaldi - Centro - Catania	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	17	
AOU Policlinico di Catania Ferrarotto	RF0280	cheratocono	48	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	10	
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7	
	RL0030	pemfigo	6	
AOU Policlinico di Catania Rodolico	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	25	
	RL0040	pemfigoide bolloso	23	
	RH0011	sarcoidosi	16	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	10	
	RG0010	endocardite reumatica	5	
	RL0030	pemfigo	5	
	RN1010	sindrome di Noonan	5	
	RN1080	sindrome di Russell-Silver	5	
AOU Policlinico di Messina	RC0040	pubertà precoce idiopatica	42	
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	33	
	RF0280	cheratocono	26	
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	8	
	RL0040	pemfigoide bolloso	5	
AOU Policlinico di Palermo	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	15	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	6	
Fondazione Salvatore Maugeri c/o PO S. Salvatore - Mistretta	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	28	
PO Ospedali Civili Riuniti - Sciacca (AG)	RJ0030	cistite interstiziale	5	
Toscana				
AO Meyer	RC0040	pubertà precoce idiopatica	215	
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	33	
	RG0010	endocardite reumatica	28	
	RC0210	malattia di Behçet	17	
	RC0241	febbre mediterranea familiare	14	
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	14	
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	14	
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	13	
	RN0200	malattia di Hirschsprung	10	
	RN1360	sindrome di Alport	10	
	RN1010	sindrome di Noonan	10	
	RF0410	siringomielia-siringobulbia	10	
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	8	
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	7	
	RF0061	sindrome di Dravet	7	
	RF0140	sindrome di West	7	
	RB0010	tumore di Wilms	7	
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	6	
	RN0540	cute marmorata teleangectasica congenita	6	
	RN0020	microcefalia isolata o sindromica	6	
	RF0350	emicrania emiplegica familiare	5	
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	5	
	RN0750	sclerosi tuberosa	5	
	RN0680	sindrome di Turner	5	
	RM0121	sindrome SAPHO	5	
	AOU Careggi	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	148
		RG0080	arterite a cellule giganti	118
		RH0011	sarcoidosi	81
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	81
		RD0081	mastocitosi sistemica	77
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	62
		RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	56

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangite	53
	RM0020	polimiosite	51
	RC0210	malattia di Behçet	50
	RN0630	pseudoxantoma elastico	32
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	32
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	26
	RM0030	connettivite mista	25
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	25
	RF0280	cheratocono	21
	RF0080	corea di Huntington	21
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	19
	RM0010	dermatomiosite	19
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	17
	RC0190	angioedema ereditario	13
	RC0241	febbre mediterranea familiare	12
	RN0250	rene con midollare a spugna	12
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	11
	RC0110	crioglobulinemia mista	11
	RG0020	poliangioite microscopica	11
	RC0010	deficienza di ACTH	10
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	9
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	7
	RG0030	poliarterite nodosa	7
	RF0110	sclerosi laterale primaria	7
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	7
	RG0070	granulomatosi con poliangite	6
	RF0183	sindrome di Guillain-Barré	6
	RN1720	sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	5
AOU Pisana	RC0040	pubertà precoce idiopatica	146
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	111
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	99
	RC0210	malattia di Behçet	77
	RH0011	sarcoidosi	77
	RG0080	arterite a cellule giganti	66
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	59
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	50
	RM0010	dermatomiosite	43
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	40
	RM0020	polimiosite	33
	RL0040	pemfigoide bolloso	32
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	30
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	30
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	26
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	23
	RM0030	connettivite mista	19
	RI0030	gastroenterite eosinofila	19
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	17
	RN0950	sindrome di Kartagener	17
	RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangite	16
	RC0080	lipodistrofia totale	15
	RF0081	atrofia multisistemica	12
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	12
	RG0020	poliangioite microscopica	12
	RF0280	cheratocono	11
	RC0110	crioglobulinemia mista	10
	RG0070	granulomatosi con poliangite	10
	RL0030	pemfigo	9
	RC0020	sindrome di Kallmann	9
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	8
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	7
	RB0050	poliposi familiare	7
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	7

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RN0710	sindrome MELAS	7
	RM0040	fascite eosinofila	6
	RC0160	ipofosfatasia	6
	RG0090	malattia di Takayasu	6
	RF0150	narcolessia	6
	RF0310	CADASIL	5
	RF0080	corea di Huntington	5
	RG0010	endocardite reumatica	5
	RF0140	sindrome di West	5
AOU Senese	RH0011	sarcoidosi	276
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	62
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	49
	RF0280	cheratocono	37
	RG0080	arterite a cellule giganti	36
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	34
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	25
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	25
	RB0020	retinoblastoma	24
	RN1360	sindrome di Alport	23
	RC0210	malattia di Behçet	20
	RG0020	poliangoite microscopica	18
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	17
	RM0010	dermatomiosite	16
	RJ0030	cistite interstiziale	14
	RI0030	gastroenterite eosinofila	14
	RM0030	connettivite mista	10
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	10
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	10
	RL0040	pemfigoide bolloso	10
	RM0020	polimiosite	10
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	9
	RF0310	CADASIL	9
	RC0241	febbre mediterranea familiare	9
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	9
	RN0200	malattia di Hirschsprung	6
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	6
	RF0080	corea di Huntington	5
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangeite	5
	RG0090	malattia di Takayasu	5
	RN1720	sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	5
Fondazione CNR-RT G.Monasterio	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	8
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
Fondazione Stella Maris - Calambrone	RF0040	sindrome di Rett	7
Nuovo Ospedale di Prato S.Stefano	RG0080	arterite a cellule giganti	42
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	20
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	11
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	11
	RM0010	dermatomiosite	8
	RM0030	connettivite mista	6
	RM0020	polimiosite	6
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	5
Ospedale Area Aretina Nord	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	22
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	16
	RF0280	cheratocono	5
Ospedale Fiorentino Piero Palagi	RL0040	pemfigoide bolloso	87
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	85
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	46
	RL0030	pemfigo	33
	RL0090	pioderma gangrenoso cronico	9
	RN0550	malattia di Darier	5
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	20

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
Ospedale Fiorentino S. Giovanni di Dio Torregalli	RG0080	arterite a cellule giganti	11
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	9
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	7
	RM0020	polimiosite	5
Ospedale Livorno	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	15
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	8
Ospedale Versilia	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	14
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	13
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	10
	RL0040	pemfigoide bolloso	7
PO S. Luca Lucca	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	19
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	8
	RL0040	pemfigoide bolloso	6
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	6
	RF0310	CADASIL	5
PO Zona Delle Apuane Osp. Apuane	RF0280	cheratocono	33
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	11
Centro Ospedaliero Empoli Ospedale S. Giuseppe	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	18
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	10
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	9
	RI0030	gastroenterite eosinofila	5
Centro Ospedaliero F. Lotti Stabilimento di Pontedera	RC0040	pubertà precoce idiopatica	8
Spedali Riuniti Pistoia Osp. S. Jacopo	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	18
Umbria			
AO di Perugia	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	58
	RF0280	cheratocono	41
	RH0011	sarcoidosi	40
	RL0040	pemfigoide bolloso	34
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	29
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	15
	RN0020	microcefalia isolata o sindromica	12
	RL0030	pemfigo	10
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	9
	RD0081	mastocitosi sistemica	9
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	9
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	8
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	8
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	7
	RN1010	sindrome di Noonan	7
	RG0080	arterite a cellule giganti	6
	RF0310	CADASIL	5
	RM0010	dermatomiosite	5
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	5
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	5
AO S. Maria - Terni	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	31
	RJ0030	cistite interstiziale	15
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	13
	RF0280	cheratocono	9
	RN0550	malattia di Darier	5
PO Alto Tevere	RF0280	cheratocono	5
Polo Ospedaliero Foligno	RF0280	cheratocono	84
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	31
	RH0011	sarcoidosi	18
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	5
Veneto			
AOU di Padova	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	241
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	203
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	189
	RH0011	sarcoidosi	162
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	150

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RF0280	cheratocono	133
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	113
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	78
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	66
	RG0080	arterite a cellule giganti	59
	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	54
	RM0010	dermatomiosite	47
	RI0050	colangite primitiva sclerosante	45
	RC0210	malattia di Behçet	44
	RC0241	febbre mediterranea familiare	43
	RL0040	pemfigoide bolloso	41
	RG0070	granulomatosi con poliangite	39
	RM0020	polimiosite	37
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	35
	RF0080	corea di Huntington	29
	RC0190	angioedema ereditario	28
	RF0081	atrofia multisistemica	28
	RN1320	sindrome di Marfan	27
	RJ0030	cistite interstiziale	25
	RL0030	pemfigo	25
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	25
	RG0020	poliangoite microscopica	23
	RN0200	malattia di Hirschsprung	22
	RB0050	poliposi familiare	22
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	18
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	18
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	18
	RD0010	sindrome emolitico uremica	18
	RG0010	endocardite reumatica	17
	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	17
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	17
	RN0680	sindrome di Turner	17
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	16
	RF0370	malattia di Fahr	15
	RN0750	sclerosi tuberosa	15
	RF0140	sindrome di West	15
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	14
	RN1010	sindrome di Noonan	14
	RM0030	connettivite mista	13
	RI0030	gastroenterite eosinofila	13
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	11
	RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	11
	RB0010	tumore di Wilms	11
	RN0210	atresia biliare	10
	RG0090	malattia di Takayasu	10
	RC0243	sindrome TRAPS	10
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	9
	RN1360	sindrome di Alport	9
	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	9
	RF0201	malattia di Coats	8
	RN0760	sindrome di Peutz-Jeghers	8
	RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	7
	RF0230	iridociclite eterocromica di Fuchs	7
	RM0060	policondrite ricorrente	7
	RB0020	retinoblastoma	7
	RF0183	sindrome di Guillain-Barré	7
	RN0430	sindrome di Poland	7
	RC0280	sindrome di Refetoff	7
	RC0010	deficienza di ACTH	6
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	6
	RM0110	miosite a corpi inclusi	6
	RG0030	poliarterite nodosa	6

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.
	RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	6
	RN1140	sindrome branchio-oto-renale	6
	RN1350	sindrome di alagille	6
	RN1720	sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	6
	RN0710	sindrome MELAS	6
	RF0310	CADASIL	5
	RN0120	coloboma congenito del disco ottico	5
	RI0080	linfangectasia intestinale primitiva	5
	RN0220	malattia di Caroli	5
	RF0181	neuropatia motoria multifocale	5
	RJ0040	rene policistico autosomico recessivo	5
	RN1330	sindrome del cromosoma x fragile	5
	RB0070	sindrome del nevo basocellulare	5
	RC0020	sindrome di Kallmann	5
	RN0950	sindrome di Kartagener	5
	RN1510	sindrome di Klippel-Trenaunay	5
AOU Integrata di Verona	RD0081	mastocitosi sistemica	263
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	208
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	120
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	86
	RH0011	sarcoidosi	59
	RG0080	arterite a cellule giganti	52
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	46
	RF0280	cheratocono	39
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	38
	RL0040	pemfigoide bolloso	29
	RC0210	malattia di Behçet	24
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	24
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	22
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	21
	RG0070	granulomatosi con poliangite	21
	RM0030	connettivite mista	20
	RF0061	sindrome di Dravet	19
	RC0243	sindrome TRAPS	18
	RL0030	pemfigo	17
	RG0020	poliangioite microscopica	17
	RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	16
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	15
	RM0010	dermatomiosite	13
	RM0020	polimiosite	13
	RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	13
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	11
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	11
	RN0250	rene con midollare a spugna	11
	RC0110	crioglobulinemia mista	10
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	9
	RF0080	corea di Huntington	8
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	8
	RN1010	sindrome di Noonan	8
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	7
	RF0310	CADASIL	7
	RF0320	coroidite multifocale	7
	RF0230	iridociclite eterocromica di Fuchs	7
	RF0150	narcolessia	7
	RD0010	sindrome emolitico uremica	7
	RF0181	neuropatia motoria multifocale	6
	RN1320	sindrome di Marfan	6
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	5
	RC0241	febbre mediterranea familiare	5
	RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito	5
	RN0200	malattia di Hirschsprung	5
	RB0070	sindrome del nevo basocellulare	5

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia	n.	
IRCCS Istituto Oncologico Veneto (IOV)	RF0020	sindrome di Kearns-Sayre	5	
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	92	
	RN0780	sindrome di von Hippel-Lindau	20	
IRCCS Medea Conegliano	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	35	
	RN1300	sindrome di Angelman	16	
IRCCS Ospedale Sacro Cuore Don Calabria	RA0030	malattia di Lyme	91	
	RA0020	malattia di Whipple	9	
Ospedale di Belluno	RJ0030	cistite interstiziale	18	
Ospedale di Camposampiero	RF0280	cheratocono	171	
Ospedale di Conegliano	RF0280	cheratocono	259	
Ospedale di Mestre	RF0280	cheratocono	300	
Ospedale di Treviso	RH0011	sarcoidosi	288	
	RL0040	pemfigoide bolloso	76	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	56	
	RF0280	cheratocono	44	
	RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	41	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	39	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	32	
	RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	29	
	RG0080	arterite a cellule giganti	25	
	RL0030	pemfigo	23	
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	21	
	RI0030	gastroenterite eosinofila	19	
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	18	
	RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	15	
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	14	
	RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	13	
	RC0210	malattia di Behçet	11	
	RG0070	granulomatosi con poliangite	10	
	RF0170	paralisi soprannucleare progressiva	10	
	RM0010	dermatomiosite	8	
	RM0020	polimiosite	8	
	RJ0020	fibrosi retroperitoneale	7	
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7	
	RF0081	atrofia multisistemica	6	
	RM0030	connettivite mista	6	
	RF0181	neuropatia motoria multifocale	6	
	RL0090	pioderma gangrenoso cronico	6	
	RN0180	atresia o stenosi duodenale	5	
	RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	5	
	RG0020	poliangioite microscopica	5	
	RN1010	sindrome di Noonan	5	
	RN1190	sindrome nail-patella	5	
	Ospedale di Vicenza	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	50
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	33
		RH0011	sarcoidosi	33
		RL0060	<i>lichen sclerosus et atrophicus</i>	31
RL0030		pemfigo	17	
RL0040		pemfigoide bolloso	17	
RM0120		sclerosi sistemica progressiva	17	
RN0010		sindrome di Arnold-Chiari	11	
RF0090		distonia di torsione idiopatica	9	
RF0080		corea di Huntington	8	
RM0010		dermatomiosite	7	

Tabella A2. Segnalazioni (n.) effettuate nel triennio 2019-2021 per codici di gruppo dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 riferite ai Centri (cut-off segnalazioni ≥ 10) per Regione/PA

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
Abruzzo			13
Ospedale Mazzini	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	
Ospedale San Liberatore - Atri	RDG050	sindromi mielodisplastiche	87
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	83
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	75
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	38
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	38
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	30
	RCG130	amiloidosi sistemiche	19
	RNG090	immunodeficienze primarie	19
	RJG020	glomerulopatie primitive	17
	RDG010	anemie ereditarie	16
	RFG060	malattie perossisomiali	16
	RFG080	distrofie muscolari	16
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	14
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	11
	RCG160	immunodeficienze primarie	11
	RFG090	distrofie miotoniche	10
PO Clinicizz. SS. Annunziata - Chieti	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	59
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	39
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	38
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	20
	RJG020	glomerulopatie primitive	15
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	13
RFG060	malattie perossisomiali	10	
PO Spirito Santo - Pescara	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	60
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	44
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	36
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	19
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	14
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	14
	RNG090	immunodeficienze primarie	14
	RDG010	anemie ereditarie	11
Campania			
AO San Pio, Benevento	RNG090	immunodeficienze primarie	43
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	18
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	10
AO Santobono Pausilipon	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	38
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	28
	RCG150	istiocitosi croniche	15
	RNG090	immunodeficienze primarie	13
	RDG010	anemie ereditarie	10
	RFG050	atrofie muscolari spinali	10
AO Santobono Pausilipon - PO SS. Annunziata	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	67
AORN A. Cardarelli	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	97
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	54
	RNG090	immunodeficienze primarie	53
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	29
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	28
	RDG010	anemie ereditarie	16
AORN dei Colli - Napoli	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	471
	RNG141	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	111
	RCG130	amiloidosi sistemiche	33
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	19
	RCG150	istiocitosi croniche	12

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.	
AORN S. Giuseppe Moscati di Avellino	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	40	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	14	
AOU Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	658	
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	176	
	RDG010	anemie ereditarie	125	
	RFG080	distrofie muscolari	95	
	RBG010	neurofibromatosi	89	
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	38	
	RFG090	distrofie miotoniche	37	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	35	
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	32	
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	31	
	RFG060	malattie perossisomiali	28	
	RJG010	tubulopatie primitive	21	
	RJG020	glomerulopatie primitive	19	
	RCG078	difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	17	
	RFG120	distrofie ereditarie della coroide	16	
	RFG040	malattie spinocerebellari	15	
	AOU Federico II - Napoli	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	262
		RCG160	immunodeficienze primarie	99
		RGG020	linfedemi primari cronici	97
RNG090		immunodeficienze primarie	81	
RFG060		malattie perossisomiali	72	
RCG020		sindromi adrenogenitali congenite	62	
RDG031		piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	56	
RCG162		sindromi da neoplasie endocrine multiple	55	
RFG040		malattie spinocerebellari	55	
RFG080		distrofie muscolari	52	
RNG100		altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	48	
RCG040		difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	41	
RNG142		altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	38	
RCG080		difetti da accumulo di lipidi	34	
RFG101		sindromi miasteniche congenite e disimmuni	33	
RCG060		difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	32	
RCG030		poliendocrinopatie autoimmuni	31	
RCG074		difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	31	
RBG010		neurofibromatosi	30	
RDG010		anemie ereditarie	23	
RNG060		difetti congeniti della sintesi del colesterolo	18	
RCG092		difetti congeniti responsivi alla biotina	14	
RNG070		ittiosi congenite	13	
RFG050		atrofie muscolari spinali	12	
RFG090		distrofie miotoniche	12	
RCG061		iperinsulinismi congeniti	11	
RCG130		amiloidosi sistemiche	10	
RCG161		sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	10	
RNG050		condrodistrofie congenite	10	
RNG251		difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	10	
AOU OO.RR. San Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona - Salerno		RDG010	anemie ereditarie	39
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	19
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	15
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	13	
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	10	

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
Istituto Nazionale Tumori - IRCCS - Fondazione Pascale - Napoli	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	74
Emilia-Romagna			
AOSPU Arcispedale S.Anna - FE	RDG050	sindromi mielodisplastiche	77
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	47
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	44
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	29
	RDG010	anemie ereditarie	20
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	11
AOSPU Ospedali Riuniti - PR	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	61
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	60
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	59
	RJG020	glomerulopatie primitive	48
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	44
	RBG010	neurofibromatosi	36
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	28
	RDG010	anemie ereditarie	24
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	19
	RNG090	immunodeficienze primarie	19
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	18
	RCG160	immunodeficienze primarie	17
	RFG080	distrofie muscolari	15
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	15
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	13
	RFG040	malattie spinocerebellari	12
	RFG060	malattie perossisomiali	11
AOU di Modena - AOSPU Policlinico - MO	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	146
	RJG020	glomerulopatie primitive	96
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	61
	RDG010	anemie ereditarie	48
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	29
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	29
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	28
	RNG090	immunodeficienze primarie	21
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	18
	RBG010	neurofibromatosi	11
	RFG060	malattie perossisomiali	11
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	10
AOU di Modena - Ospedale Civile S.Agostino - Estense	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	48
	RFG060	malattie perossisomiali	12
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	11
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	10
IRCCS AOU Bologna	RJG020	glomerulopatie primitive	132
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	109
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	106
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	90
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	75
	RCG160	immunodeficienze primarie	63
	RBG010	neurofibromatosi	62
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	48
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	39
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	38
	RDG010	anemie ereditarie	36
	RNG090	immunodeficienze primarie	33
	RCG130	amiloidosi sistemiche	31
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	26
	RCG010	iperaldosteronismi primitivi	24

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	24
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	24
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	23
	RCG150	istiocitosi croniche	23
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	21
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	20
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	20
	RNG011	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	20
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	18
	RNG050	condrodistrofie congenite	17
	RNG091	sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	17
	RNG200	amartomatosi multiple	17
	RNG070	ittiosi congenite	16
	RFG060	malattie perossisomiali	15
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	15
	RJG010	tubulopatie primitive	14
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	10
IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli	RNG050	condrodistrofie congenite	50
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	32
IRCCS Scienze Neurologiche BO	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	53
	RFG060	malattie perossisomiali	25
	RFG040	malattie spinocerebellari	21
	RFG080	distrofie muscolari	19
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	16
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	15
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	14
	RCG130	amiloidosi sistemiche	10
Ospedale Ravenna	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	50
PO Cesena - Ospedale Cesena	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	39
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	19
PO Forlì - Ospedale Forlì	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	79
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	50
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	16
PO Provinciale di Reggio Emilia - Ospedale S.Maria Nuova - RE	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	71
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	70
	RDG010	anemie ereditarie	50
	RNG090	immunodeficienze primarie	37
	RFG060	malattie perossisomiali	33
	RBG010	neurofibromatosi	26
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	24
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	22
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	21
	RJG020	glomerulopatie primitive	16
	RFG080	distrofie muscolari	15
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	13
	RFG040	malattie spinocerebellari	13
	RFG090	distrofie miotoniche	12
PO Rimini-Santarcangelo - Ospedale Rimini	RJG020	glomerulopatie primitive	41
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	26
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	13
	RDG010	anemie ereditarie	11
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	10
PO Unico - Azienda di Bologna - Ospedale Bellaria	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	55
	RFG060	malattie perossisomiali	22
	RFG040	malattie spinocerebellari	18
	RFG080	distrofie muscolari	15
PO Unico - Azienda di Bologna - Ospedale Maggiore	RGG020	linfedemi primari cronici	38

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
Centro Unico Piacenza - Ospedale Piacenza	RDG010	anemie ereditarie	30
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	26
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	19
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	17
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	10
Friuli Venezia Giulia			
Azienda Sanitaria Friuli Occidentale	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	87
	RJG020	glomerulopatie primitive	55
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	46
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	43
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	32
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	23
	RDG010	anemie ereditarie	22
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	21
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	13
	RCG010	iperaldosteronismi primitivi	11
Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	224
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	69
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	47
	RJG020	glomerulopatie primitive	44
	RFG080	distrofie muscolari	35
	RGG020	linfedemi primari cronici	34
	RBG010	neurofibromatosi	28
	RFG040	malattie spinocerebellari	28
	RDG010	anemie ereditarie	25
	RFG160	distonie primarie	24
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	19
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	18
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	16
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	14
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	13
	RFG060	malattie perossisomiali	13
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	12
	RNG111	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	12
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	11
	Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni
RDG031		piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	38
RHG010		malattie interstiziali polmonari primitive	34
RDG050		sindromi mielodisplastiche	23
RCG100		difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	19
RFG080		distrofie muscolari	15
RDG020		difetti ereditari della coagulazione	13
IRCCS Burlo Garofolo	RBG010	neurofibromatosi	81
	RNG090	immunodeficienze primarie	52
	RCG160	immunodeficienze primarie	27
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	26
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	19
	RDG010	anemie ereditarie	17
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	13
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	12
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	11
	RFG080	distrofie muscolari	11
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	11
	RNG271	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	11
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	10
	IRCCS Centro Riferimento Oncologico	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.	
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	13	
Lazio				
AO San Camillo Forlanini	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	95	
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	25	
	RFG060	malattie perossisomiali	21	
	RFG040	malattie spinocerebellari	17	
	RCG160	immunodeficienze primarie	13	
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	12	
AO Sant'Andrea	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	44	
	RFG060	malattie perossisomiali	27	
	RFG090	distrofie miotoniche	16	
	RFG080	distrofie muscolari	13	
AOU Policlinico Tor Vergata	RCG160	immunodeficienze primarie	11	
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	46	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	25	
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	24	
AOU Policlinico Umberto I	RCG160	immunodeficienze primarie	14	
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	206	
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	113	
	RBG010	neurofibromatosi	88	
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	68	
	RCG160	immunodeficienze primarie	62	
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	55	
	RCG150	istiocitosi croniche	54	
	RGG020	linfedemi primari cronici	40	
	RDG010	anemie ereditarie	34	
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	28	
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	20	
	RDG030	piastrinopatie ereditarie	20	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	20	
	RCG130	amiloidosi sistemiche	18	
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	16	
	RNG090	immunodeficienze primarie	14	
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	13	
	RNG050	condrodistrofie congenite	11	
	RJG020	glomerulopatie primitive	10	
	RNG070	ittiosi congenite	10	
	ASL Roma 1	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	57
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	36
RFG060		malattie perossisomiali	22	
RFG040		malattie spinocerebellari	18	
RCG160		immunodeficienze primarie	13	
RFG080		distrofie muscolari	13	
RFG130		degenerazioni della cornea	12	
RFG090		distrofie miotoniche	11	
RDG050	sindromi mielodisplastiche	10		
ASL Roma 2	RDG010	anemie ereditarie	10	
ASL Roma 2 - Osp. S. Eugenio / CTO	RDG010	anemie ereditarie	18	
Fondazione Policlinico A. Gemelli	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	298	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	93	
	RJG020	glomerulopatie primitive	62	
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	57	
	RGG020	linfedemi primari cronici	40	
	RBG010	neurofibromatosi	39	
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	33	
	RCG160	immunodeficienze primarie	32	
	RFG060	malattie perossisomiali	28	
	RFG090	distrofie miotoniche	26	
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	26	
	RFG040	malattie spinocerebellari	25	

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	25
	RFG080	distrofie muscolari	21
	RNG090	immunodeficienze primarie	18
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	17
	RNG093	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	12
	RNG200	amartomatosi multiple	12
	RCG083	altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	11
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	10
	RNG050	condrodistrofie congenite	10
IRCCS IRE	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	79
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	14
	RCG110	difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	10
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	75
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	67
	RDG010	anemie ereditarie	40
	RNG070	ittiosi congenite	34
	RJG020	glomerulopatie primitive	32
	RNG141	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	31
	RFG040	malattie spinocerebellari	28
	RCG160	immunodeficienze primarie	27
	RFG080	distrofie muscolari	27
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	27
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	26
	RJG010	tubulopatie primitive	20
	RBG010	neurofibromatosi	19
	RFG060	malattie perossisomiali	18
	RCG150	istiocitosi croniche	16
	RNG090	immunodeficienze primarie	16
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	14
	RFG050	atrofie muscolari spinali	11
	RNG251	difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	11
	RFG010	leucodistrofie	10
Osp. S. Giovanni Calibita - FbF	RCG130	amiloidosi sistemiche	18
Liguria			
Ente Ospedaliero Ospedali Galliera - Genova	RDG010	anemie ereditarie	55
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	40
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	26
Istituto Giannina Gaslini IRCCS - Genova	RBG010	neurofibromatosi	77
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	63
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	55
	RCG160	immunodeficienze primarie	49
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	39
	RNG090	immunodeficienze primarie	35
	RDG031	piastriopatie autoimmuni primarie croniche	26
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	21
	RFG080	distrofie muscolari	20
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	19
	RDG010	anemie ereditarie	18
	RJG020	glomerulopatie primitive	18
	RNG141	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	17

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RNG150	agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	17
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	16
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	13
	RNG011	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	13
	RFG050	atrofie muscolari spinali	12
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	10
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	10
	RNG050	condrodistrofie congenite	10
Ospedale Policlinico San Martino IRCCS - Genova	RGG020	linfedemi primari cronici	117
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	68
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	61
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	49
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	41
	RJG020	glomerulopatie primitive	40
	RFG060	malattie perossisomiali	24
	RFG080	distrofie muscolari	21
	RFG040	malattie spinocerebellari	19
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	17
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	17
	RCG160	immunodeficienze primarie	14
	RFG090	distrofie miotoniche	14
Ospedale S. Paolo - Savona	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	26
Ospedale San Bartolomeo - Sarzana	RGG020	linfedemi primari cronici	40
Ospedale San Bartolomeo - Sarzana	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	12
Ospedale Villa Scassi - Sampiandarena	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	22
Lombardia			
Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Milano	RFG090	distrofie miotoniche	14
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	289
	RDG010	anemie ereditarie	153
	RBG010	neurofibromatosi	120
	RCG160	immunodeficienze primarie	72
	RNG070	ittiosi congenite	70
	RNG151	sindromi con displasia ectodermica	69
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	59
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	47
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	46
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	45
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	42
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	40
	RJG020	glomerulopatie primitive	36
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	34
	RCG070	difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	29
	RJG010	tubulopatie primitive	28
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	25
	RNG262	difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	24
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	21
	RDG030	piastrinopatie ereditarie	21
	RNG050	condrodistrofie congenite	20
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	19
	RFG080	distrofie muscolari	17
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	15

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RCG110	difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	14
	RNG090	immunodeficienze primarie	14
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	13
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	13
	RNG130	cheratodermie palmoplantari ereditarie	13
	RNG200	amartomatosi multiple	13
	RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	12
	RGG010	microangiopatie trombotiche	12
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	11
	RFG090	distrofie miotoniche	11
	RNG110	discinesie ciliari primarie	10
Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	239
	RCG150	istiocitosi croniche	15
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	RFG060	malattie perossisomiali	239
	RFG040	malattie spinocerebellari	220
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	127
	RBG010	neurofibromatosi	93
	RFG080	distrofie muscolari	78
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	41
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	31
	RFG050	atrofie muscolari spinali	26
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	24
	RFG090	distrofie miotoniche	24
	RCG078	difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	21
	RNG090	immunodeficienze primarie	18
	RCG160	immunodeficienze primarie	17
	RFG160	distonie primarie	17
	RFG041	neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	16
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	14
Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	RCG130	amiloidosi sistemiche	331
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	50
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	43
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	11
	RCG160	immunodeficienze primarie	10
IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	RFG080	distrofie muscolari	47
	RFG040	malattie spinocerebellari	26
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	18
	RNG090	immunodeficienze primarie	16
	RFG090	distrofie miotoniche	14
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	58
	RFG080	distrofie muscolari	48
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	34
	RFG060	malattie perossisomiali	26
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	22
	RCG160	immunodeficienze primarie	20
	RFG090	distrofie miotoniche	17
	RFG010	leucodistrofie	10
IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	31
	RCG160	immunodeficienze primarie	16
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	15
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	14
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	13
IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	66
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	21

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RFG160	distonie primarie	12
IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	73
IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	138
	RGG020	linfedemi primari cronici	56
	RCG160	immunodeficienze primarie	49
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	38
	RFG060	malattie perossisomiali	35
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	31
	RFG040	malattie spinocerebellari	23
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	21
	RFG080	distrofie muscolari	18
	RCG150	istiocitosi croniche	17
	RNG262	difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	17
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	14
Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	RCG160	immunodeficienze primarie	140
	RDG010	anemie ereditarie	61
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	47
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	41
	RNG090	immunodeficienze primarie	25
	RFG010	leucodistrofie	18
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	15
	RFG050	atrofie muscolari spinali	10
Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	RDG050	sindromi mielodisplastiche	66
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	32
	RJG020	glomerulopatie primitive	23
Ospedale di Crema	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	12
Ospedale di Cremona	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	15
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	15
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	10
Ospedale di Desio (MB)	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	16
Ospedale di Garbagnate Milanese	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	72
	RGG020	linfedemi primari cronici	26
Ospedale di Lecco	RJG020	glomerulopatie primitive	13
Ospedale di Legnano	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	10
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	10
Ospedale di Mantova	RDG050	sindromi mielodisplastiche	59
	RDG010	anemie ereditarie	21
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	18
Ospedale di Montichiari (BS)	RCG130	amiloidosi sistemiche	14
	RJG020	glomerulopatie primitive	14
Ospedale di Sondalo (SO)	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	11
Ospedale di Sondrio	RDG050	sindromi mielodisplastiche	20
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	13
Ospedale di Vercate (MB)	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	15
Ospedale F. Del ponte di Varese	RDG010	anemie ereditarie	18
	RCG160	immunodeficienze primarie	10
Ospedale L. Sacco di Milano	RJG020	glomerulopatie primitive	32
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	25
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	13
	RCG160	immunodeficienze primarie	12
	RFG160	distonie primarie	11
Ospedale Niguarda di Milano	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	102
	RJG010	tubulopatie primitive	43
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	38
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	32
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	20

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	16
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	14
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	10
Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	RJG020	glomerulopatie primitive	103
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	75
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	62
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	42
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	15
	RBG010	neurofibromatosi	12
Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	65
	RCG160	immunodeficienze primarie	27
	RJG020	glomerulopatie primitive	23
	RNG090	immunodeficienze primarie	18
	RBG010	neurofibromatosi	17
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	14
Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	12
	RJG020	glomerulopatie primitive	12
Ospedale S. Gerardo di Monza	RBG010	neurofibromatosi	34
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	206
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	45
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	37
	RDG010	anemie ereditarie	35
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	33
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	33
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	33
	RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	31
	RJG020	glomerulopatie primitive	31
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	30
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	28
	RCG010	iperaldosteronismi primitivi	23
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	21
	RCG050	difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	17
	RCG140	mucopolisaccaridosi	15
	RCG160	immunodeficienze primarie	14
Ospedale S. Paolo di Milano	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	123
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	54
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	21
	RCG160	immunodeficienze primarie	13
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	11
Ospedale San Giuseppe di Milano	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	219
	RCG150	istiocitosi croniche	15
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	15
Ospedale Valduce di Como	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	69
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	62
	RCG130	amiloidosi sistemiche	10
Centro Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	12
Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	160
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	135
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	111
	RJG020	glomerulopatie primitive	81
	RCG130	amiloidosi sistemiche	70
	RGG020	linfedemi primari cronici	55
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	29

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	27
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	24
	RCG110	difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	23
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	22
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	20
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	19
	RNG070	ittiosi congenite	16
	RJG010	tubulopatie primitive	15
	RDG010	anemie ereditarie	14
	RFG060	malattie perossisomiali	14
	RFG040	malattie spinocerebellari	13
	RCG150	istiocitosi croniche	12
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	12
	RBG010	neurofibromatosi	11
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	10
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	10
	RFG080	distrofie muscolari	10
Marche			
AOU Ospedali Riuniti - Ancona	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	102
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	78
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	74
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	41
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	41
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	38
	RCG160	immunodeficienze primarie	24
	RJG020	glomerulopatie primitive	19
	RBG010	neurofibromatosi	17
	RFG060	malattie perossisomiali	16
	RFG040	malattie spinocerebellari	15
	RFG080	distrofie muscolari	15
	RDG010	anemie ereditarie	14
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	13
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	13
	RNG090	immunodeficienze primarie	13
	RFG090	distrofie miotoniche	12
	RCG130	amiloidosi sistemiche	11
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	10
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	10
PA Bolzano			
Ospedale Centrale di Bolzano	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	55
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	52
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	49
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	33
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	26
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	23
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	22
	RDG010	anemie ereditarie	20
	RFG040	malattie spinocerebellari	17
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	16
	RBG010	neurofibromatosi	13
	RFG080	distrofie muscolari	13
	RNG090	immunodeficienze primarie	11
PA Trento			
Ospedale S. Chiara	RGG020	linfedemi primari cronici	84
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	38
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	29

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	29
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	22
	RNG090	immunodeficienze primarie	21
	RBG010	neurofibromatosi	16
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	15
	RCG160	immunodeficienze primarie	14
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	13
	RFG080	distrofie muscolari	12
	RFG040	malattie spinocerebellari	11
Piemonte e Valle d'Aosta			
AO S. Croce e Carle	RJG020	glomerulopatie primitive	26
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	16
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	13
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	12
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	12
AOU Città Della Salute e Della Scienza	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	198
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	91
	RBG010	neurofibromatosi	67
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	67
	RNG090	immunodeficienze primarie	63
	RJG020	glomerulopatie primitive	62
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	56
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	55
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	51
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	51
	RFG080	distrofie muscolari	39
	RFG060	malattie perossisomiali	32
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	32
	RFG040	malattie spinocerebellari	28
	RNG141	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	28
	RFG090	distrofie miotoniche	23
	RNG050	condrodistrofie congenite	22
	RCG160	immunodeficienze primarie	21
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	21
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	19
	RDG010	anemie ereditarie	18
	RNG093	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	17
	RNG070	ittiosi congenite	16
	RCG070	difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	15
	RDG051	neutropenie congenite	15
	RFG160	distonie primarie	14
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	13
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	12
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	12
	RCG010	iperaldosteronismi primitivi	11
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	11
AOU Ospedale Maggiore della Carità - Novara e Galliate	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	18
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	18
	RJG020	glomerulopatie primitive	18
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	15
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	11
	RNG090	immunodeficienze primarie	10
AOU S. Luigi	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	159
	RDG010	anemie ereditarie	108
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	24
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	21
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	14

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RNG090	immunodeficienze primarie	12
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	11
Az. SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	13
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	11
Ospedale degli Infermi di Biella	RDG030	piastriopatie ereditarie	10
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	10
Ospedale Maria Vittoria	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	45
Ospedale Mauriziano Umberto I - Torino	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	26
	RJG020	glomerulopatie primitive	12
Ospedale S. Lazzaro-Alba e S. Spirito-Bra	RBG010	neurofibromatosi	10
Ospedale Unico Vercellese	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	22
	RJG020	glomerulopatie primitive	13
Ospedali Riuniti ASL AT	RCG010	iperaldosteronismi primitivi	16
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	12
Ospedali Riuniti del Canavese	RDG050	sindromi mielodisplastiche	34
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	10
PO Riuniti Ciriè - Lanzo	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	79
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	52
	RDG031	piastriopatie autoimmuni primarie croniche	23
Torino Nord Emergenza San Giovanni Bosco	RJG020	glomerulopatie primitive	151
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	77
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	52
	RGG020	infedemi primari cronici	47
	RDG031	piastriopatie autoimmuni primarie croniche	42
	RCG130	amiloidosi sistemiche	30
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	23
	RBG010	neurofibromatosi	21
	RDG010	anemie ereditarie	19
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	18
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	12
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	12
	RCG160	immunodeficienze primarie	11
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	11
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	11
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	10
	RNG264	altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	10
Puglia			
AOU Cons. Policlinico Bari	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	272
	RJG020	glomerulopatie primitive	172
	RNG141	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	158
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	96
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	90
	RDG031	piastriopatie autoimmuni primarie croniche	84
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	72
	RCG160	immunodeficienze primarie	70
	RNG090	immunodeficienze primarie	65
	RDG010	anemie ereditarie	53
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	44
	RBG010	neurofibromatosi	43
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	38
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	29
	RJG010	tubulopatie primitive	28
	RFG060	malattie perossisomiali	26
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	25
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	24
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	24
	RFG040	malattie spinocerebellari	20

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RNG070	ittiosi congenite	20
	RFG090	distrofie miotoniche	18
	RCG130	amiloidosi sistemiche	17
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	15
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	15
	RNG200	amartomatosi multiple	15
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	12
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	12
	RFG080	distrofie muscolari	12
	RCG050	difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	11
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	11
	RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	10
	RCG093	difetti congeniti del metabolismo del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	10
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	10
AOU OO RR Foggia	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	91
	RJG020	glomerulopatie primitive	28
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	19
	RFG130	degenerazioni della cornea	15
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	11
IRCCS E. Medea	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	10
IRCCS ICS Maugeri SPA Società Benefit - Bari	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	14
Ospedale Andria - L. Bonomo	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	15
Ospedale Bari - Di Venere - Triggiano	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	37
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	16
Ospedale Barletta	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20
Ospedale Brindisi - Perrino	RDG050	sindromi mielodisplastiche	69
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	54
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	32
	RDG010	anemie ereditarie	26
	RFG060	malattie perossisomiali	17
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	13
Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	55
	RBG010	neurofibromatosi	47
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	47
	RNG090	immunodeficienze primarie	45
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	44
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	41
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	33
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	29
	RFG060	malattie perossisomiali	23
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	21
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	20
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	20
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	17
	RCG110	difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	14
	RDG010	anemie ereditarie	13
Ospedale Lecce - V Fazzi (San Cesario)	RDG050	sindromi mielodisplastiche	69
	RDG010	anemie ereditarie	53
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	38
	RFG060	malattie perossisomiali	26
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	19
Ospedale Regionale EE G. Panico	RNG090	immunodeficienze primarie	34
	RBG010	neurofibromatosi	22

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	19
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	17
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	17
Ospedale Regionale EE Miulli	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	30
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	20
Ospedale Scorrano	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	25
Ospedale SS. Annunziata - Moscati - Grottaglie	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	44
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	15
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	15
Struttura Riabilitativa Ex Art. 26 - Ambulatorio Supersano	RGG020	linfedemi primari cronici	57
Sardegna			
AO - Businco	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	30
	RGG020	linfedemi primari cronici	26
	RGG010	microangiopatie trombotiche	13
AO - Microcitemico	RDG010	anemie ereditarie	95
	RBG010	neurofibromatosi	45
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	31
	RNG090	immunodeficienze primarie	28
	RCG160	immunodeficienze primarie	20
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	16
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	14
	RFG060	malattie perossisomiali	11
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	10
AO - San Michele	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	48
	RJG020	glomerulopatie primitive	32
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	16
AOU CA Casula	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	71
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	31
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	27
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	13
AOU SS Cliniche	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	39
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	34
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	33
	RGG010	microangiopatie trombotiche	12
	RNG090	immunodeficienze primarie	10
PO San Francesco - NU	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	13
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	12
PO SS Trinità - CA	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	72
	RFG060	malattie perossisomiali	65
	RFG080	distrofie muscolari	39
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	34
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	16
	RFG050	atrofie muscolari spinali	11
	RFG090	distrofie miotoniche	10
Sicilia			
AO Ospedali Riuniti Papardo - Messina	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	22
AO Ospedali Riuniti Cervello - Palermo	RNG090	immunodeficienze primarie	62
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	26
	RBG010	neurofibromatosi	20
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	10
AORN e di Alta Specializzazione Garibaldi - Centro - Catania	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	11
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	10
AOU Policlinico di Catania Ferrarotto	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	43
	RBG010	neurofibromatosi	18
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	15
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	13
	RGG010	microangiopatie trombotiche	12

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	11
AOU Policlinico di Catania Rodolico	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	56
	RNG090	immunodeficienze primarie	15
	RFG060	malattie perossisomiali	10
AOU Policlinico di Messina	RJG020	glomerulopatie primitive	28
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	27
	RFG040	malattie spinocerebellari	21
	RNG090	immunodeficienze primarie	12
AOU Policlinico di Palermo	RNG090	immunodeficienze primarie	24
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	16
Toscana			
AOU Meyer	RCG160	immunodeficienze primarie	76
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	65
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	64
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	40
	RNG090	immunodeficienze primarie	38
	RCG150	istiocitosi croniche	37
	RBG010	neurofibromatosi	26
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	26
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	20
	RFG080	distrofie muscolari	18
	RNG011	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	16
	RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	15
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	15
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	14
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	13
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	11
	RDG010	anemie ereditarie	11
	RFG050	atrofie muscolari spinali	10
AOU Careggi	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	318
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	286
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	168
	RCG160	immunodeficienze primarie	145
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	90
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	46
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	44
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	38
	RCG130	amiloidosi sistemiche	38
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	33
	RFG040	malattie spinocerebellari	30
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	24
	RJG020	glomerulopatie primitive	24
	RBG010	neurofibromatosi	22
	RFG080	distrofie muscolari	19
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	18
	RFG060	malattie perossisomiali	18
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	15
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	15
	RCG010	iperaldosteronismi primitivi	13
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	13
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	11
AOU Pisana	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	786
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	406

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	104
	RJG020	glomerulopatie primitive	79
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	78
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	53
	RCG160	immunodeficienze primarie	50
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	47
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	40
	RFG040	malattie spinocerebellari	37
	RDG031	piastriopatie autoimmuni primarie croniche	35
	RFG080	distrofie muscolari	34
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	31
	RNG110	discinesie ciliari primarie	30
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	22
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	16
	RFG090	distrofie miotoniche	14
	RBG010	neurofibromatosi	10
	RCG130	amiloidosi sistemiche	10
AOU Senese	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	350
	RJG020	glomerulopatie primitive	51
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	39
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	29
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	29
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	27
	RDG031	piastriopatie autoimmuni primarie croniche	20
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	19
	RCG130	amiloidosi sistemiche	17
	RFG060	malattie perossisomiali	15
	RBG010	neurofibromatosi	13
	RNG090	immunodeficienze primarie	13
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	12
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	12
	RFG080	distrofie muscolari	12
	RNG011	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	11
	RCG083	altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	10
Fondazione CNR-RT G. Monasterio	RCG130	amiloidosi sistemiche	38
Fondazione CNR-RT G. Monasterio Ospedale Del Cuore G. Pasquinucci	RNG141	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	177
Fondazione Stella Maris - Calambrone	RFG040	malattie spinocerebellari	36
	RNG090	immunodeficienze primarie	29
	RFG060	malattie perossisomiali	11
	RNG011	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	11
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	10
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	10
Nuovo Ospedale di Prato S. Stefano	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	17
Ospedale Area Aretina Nord	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	22
Ospedale Fiorentino Piero Palagi	RGG020	linfedemi primari cronici	18
	RNG070	ittiosi congenite	13
Ospedale Fiorentino San Giovanni di Dio Torregalli	RJG020	glomerulopatie primitive	12
Ospedale Fiorentino Santa Maria Nuova	RNG090	immunodeficienze primarie	18
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	15
Ospedale Fiorentino Sud-Est Santa Maria Annunziata	RJG020	glomerulopatie primitive	13
Ospedale Versilia	RDG031	piastriopatie autoimmuni primarie croniche	12
PO San Luca Lucca	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	10
PO Zona Delle Apuane Osp. Apuane	RGG020	linfedemi primari cronici	26

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
Umbria			
AO di Perugia	RCG160	immunodeficienze primarie	130
	RDG031	piastriropatie autoimmuni primarie croniche	89
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	54
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	46
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	42
	RNG090	immunodeficienze primarie	23
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	22
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	20
	RDG010	anemie ereditarie	18
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	17
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	16
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	13
	RG020	linfedemi primari cronici	11
	PO Alto Tevere	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni
Veneto			
AOU di Padova	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	182
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	149
	RDG031	piastriropatie autoimmuni primarie croniche	118
	RNG141	sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	110
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	103
	RBG010	neurofibromatosi	100
	RFG080	distrofie muscolari	93
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	88
	RCG160	immunodeficienze primarie	86
	RG020	linfedemi primari cronici	85
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	80
	RNG090	immunodeficienze primarie	77
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	73
	RFG040	malattie spinocerebellari	67
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	65
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	61
	RFG060	malattie perossisomiali	59
	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	52
	RDG010	anemie ereditarie	51
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	49
	RFG090	distrofie miotoniche	41
	RJG010	tubulopatie primitive	38
	RJG020	glomerulopatie primitive	34
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	32
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	31
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	29
	RFG050	atrofie muscolari spinali	27
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	26
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	25
	RCG010	iperaldosteronismi primitivi	24
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	23
	RCG130	amiloidosi sistemiche	20
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	20
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	19
	RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	19
	RCG150	istiocitosi croniche	17
	RFG130	degenerazioni della cornea	17
	RNG070	ittiosi congenite	17
	RNG151	sindromi con displasia ectodermica	15

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	13
	RCG161	sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	11
	RNG050	condrodistrofie congenite	11
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	11
AOU Integrata di Verona	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	142
	RFG060	malattie perossisomiali	121
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	92
	RNG060	difetti congeniti della sintesi del colesterolo	79
	RCG160	immunodeficienze primarie	77
	RDG010	anemie ereditarie	77
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	62
	RFG040	malattie spinocerebellari	53
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	47
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	42
	RFG130	degenerazioni della cornea	42
	RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	42
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	41
	RJG020	glomerulopatie primitive	36
	RFG080	distrofie muscolari	23
	RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	22
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	21
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	20
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	20
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	17
	RNG050	condrodistrofie congenite	17
	RCG070	difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	16
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	10
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	10
	RFG070	miopatie congenite ereditarie	10
IRCCS Istituto Oncologico Veneto (IOV)	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	80
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	19
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	13
IRCCS Medea Conegliano	RFG040	malattie spinocerebellari	21
Ospedale di Camposampiero	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	120
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	34
	RFG130	degenerazioni della cornea	20
Ospedale di Conegliano	RFG130	degenerazioni della cornea	19
	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	10
Ospedale di Mestre	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	30
	RFG130	degenerazioni della cornea	18
Ospedale di Rovigo	RDG010	anemie ereditarie	17
Ospedale di Treviso	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	132
	RCG160	immunodeficienze primarie	81
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	49
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	47
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	35
	RDG010	anemie ereditarie	18
	RNG090	immunodeficienze primarie	18
	RBG010	neurofibromatosi	16
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	16
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	15
	RGG020	linfedemi primari cronici	11
	RFG060	malattie perossisomiali	10
	RNG070	ittiosi congenite	10
	RNG251	difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	10

Centro - nomenclatura standardizzata al 2021	CE	Patologia- gruppo	n.
Ospedale di Vicenza	RNG040	altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	111
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	59
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	55
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	46
	RDG010	anemie ereditarie	10

6. MIGRAZIONE SANITARIA

La migrazione sanitaria, o mobilità sanitaria, è un fenomeno sempre più diffuso a livello globale. I pazienti, in questo caso con MR, lasciano la propria Regione/PA di residenza per recarsi in un'altra Regione/PA per ricevere una diagnosi e la corrispondente certificazione ai fini dell'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie. La Figura 6 mostra sia la mobilità attiva che la mobilità passiva per Regione di invio dati (e quindi anche relativa al Centro di certificazione) per 10.000 abitanti. Si ricorda che per "mobilità attiva" si fa riferimento all'indice di attrazione di una Regione, ovvero le prestazioni sanitarie erogate a cittadini non residenti. La "mobilità passiva" invece esprime l'indice di fuga di una Regione, ovvero le prestazioni sanitarie erogate ai cittadini in Regione diversa da quella di residenza. La Regione che risulta meno attrattiva nel triennio in esame è la Calabria, mentre quella maggiormente attrattiva è la Toscana. Mentre l'indice di fuga più alto nel triennio in esame è dato dal Molise, e quello più basso dalla Lombardia.

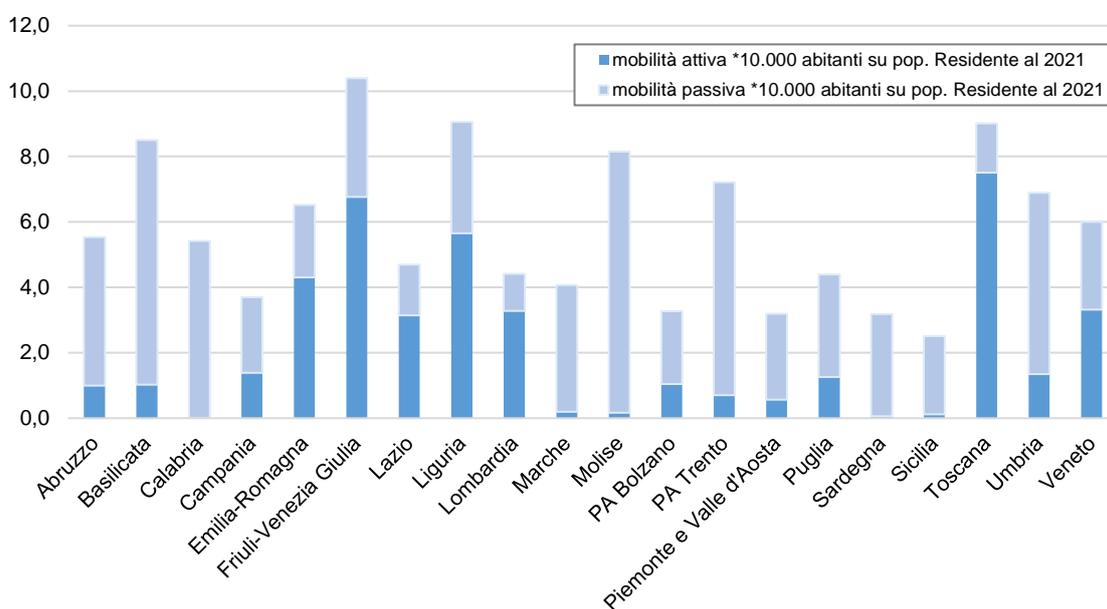


Figura 6. Mobilità attiva e passiva per 10.000 abitanti su popolazione residente al 2021 per Regione e PA del Centro di certificazione. RNMR 2019-2021

Questo quadro è in grado fornire informazioni preziose per la rete dei pazienti con MR. In aggiunta è importante sottolineare che per alcune Regioni che hanno maggiori capacità di attrazione (Toscana, Friuli Venezia Giulia, Liguria e Lazio) il fenomeno è in parte legato alla presenza sul territorio di ospedali pediatrici di elevata specializzazione diventati punto di riferimento a livello nazionale. A dimostrazione di quanto enunciato il 72,2% dei casi non residenti in Liguria nel triennio 2019-2021 sono stati certificati all'Istituto Gianna Gaslini IRCCS di Genova e circa il 30% dei pazienti non residenti nel Lazio sono stati certificati all'IRCCS Ospedale Pediatrico Gesù Bambino di Roma. Entrambi i centri risultano essere presidi specializzati per la cura delle patologie rare in età pediatrica.

La Tabella 8 mostra nel dettaglio gli spostamenti dei cittadini con diagnosi di malattia rara in Regioni differenti da quella di residenza. Sono evidenziati invece i pazienti che restano nella propria Regione di residenza e qui sono certificati e presi in carico.

Tabella 8. Migrazione sanitaria: spostamenti dei cittadini con diagnosi di malattia rara in Regioni differenti da quella di residenza (2019-2021)

Regione di invio dati	Regione di residenza																			
	Abruzzo	Basilicata	Calabria	Campania	Emilia-Romagna	Friuli-Venezia Giulia	Lazio	Liguria	Lombardia	Marche	Molise	PA Bolzano	PA Trento	Piemonte e Valle d'Aosta	Puglia	Sardegna	Sicilia	Toscana	Umbria	Veneto
	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.	n.
Abruzzo	2124	0	4	3	0	0	19	0	3	9	59	0	0	0	28	0	0	0	1	2
Basilicata	1	156	12	28	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	13	0	1	0	0	0
Calabria	0	0	136	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Campania	23	75	81	7658	21	5	162	11	35	16	24	0	2	27	130	17	92	25	11	13
Emilia-Romagna	87	27	121	145	10667	28	88	43	326	184	18	7	20	57	152	23	147	130	45	226
Friuli-Venezia Giulia	10	1	5	12	22	3193	12	4	24	4	0	1	5	6	17	137	11	9	2	511
Lazio	195	48	245	384	43	6	6650	14	33	50	64	3	2	13	270	58	147	75	123	23
Liguria	16	9	53	56	46	3	19	2500	141	13	1	1	8	167	58	53	106	78	5	20
Lombardia	67	36	137	191	421	67	154	161	17829	115	16	21	65	708	246	76	249	147	36	345
Marche	20	0	0	1	1	0	1	0	1	1497	0	0	0	0	2	0	0	1	3	0
Molise	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	59	0	0	0	2	0	0	0	0	0
PA Bolzano	1	1	2	0	0	0	1	0	1	0	0	1195	36	0	1	1	0	0	0	5
PA Trento	0	0	1	0	3	0	0	1	8	0	0	5	1075	0	1	0	2	1	0	12
Piemonte e V. d'Aosta	3	2	27	16	12	2	6	32	74	2	1	0	2	7216	20	9	23	4	2	12
Puglia	29	154	51	99	13	5	30	2	13	11	34	0	0	7	6408	0	24	12	0	5
Sardegna	0	0	0	0	1	0	1	0	3	0	0	0	0	1	0	2664	1	1	0	1
Sicilia	0	0	52	2	0	0	2	0	0	0	0	0	0	1	2	0	1533	1	0	0
Toscana	72	32	169	295	248	47	311	239	165	92	12	6	12	116	216	95	242	7744	239	121
Umbria	3	8	6	1	2	0	35	1	3	21	0	0	0	0	0	1	2	29	1230	1
Veneto	49	11	37	67	146	271	48	6	288	58	4	74	200	43	70	25	108	38	9	10084

Al fine di comprendere i dati bisogna tener presente che Veneto, PA Trento e PA Bolzano, a seguito di un accordo interregionale, hanno costituito un'Area Vasta e di conseguenza lo spostamento tra queste tre Regioni, anche se riportato in Tabella 8, non costituisce migrazione sanitaria.

È bene ricordare che i motivi per cui i cittadini si spostano dalla propria Regione possono essere differenti e non collegati ad una migliore performance di una rete regionale rispetto ad un'altra.

In alcuni casi ad esempio la migrazione sanitaria è legata alla presenza in alcune Regioni di Centri di eccellenza per specifiche patologie, spesso ultra rare.

CONCLUSIONI

Il presente rapporto illustra lo stato di avanzamento delle attività dell'RNMR nel triennio 2019-2021. Nello specifico vengono riportate analisi descrittive relative alla distribuzione regionale dei pazienti, analisi epidemiologiche sulle malattie rare certificate nel triennio e analisi relative alla migrazione sanitaria.

È opportuno ricordare che per il triennio in esame l'RNMR ha raccolto e analizzato le segnalazioni relative alle patologie presenti nell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 che costituisce l'elenco di riferimento per questo report.

Prendendo in esame le segnalazioni, il dato sul tasso ad esse riferito per il triennio in esame, mostra una tendenza approssimativamente costante per gli anni 2019 e 2021 (2019: 6,7; 2021: 6,2) mentre vi è una flessione nel 2020 (5) ascrivibile probabilmente alla emergenza sanitaria legata all'epidemia COVID-19.

Lo studio della distribuzione delle MR secondo i Capitoli dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 mostra che le malattie del sistema nervoso centrale e periferico continuano a rappresentare il gruppo di patologie maggiormente segnalate a livello nazionale (17,1%), anche se con una flessione rispetto al biennio precedente in cui costituivano il 19,5%. A seguire vi sono nuovamente le malformazioni congenite, le cromosopatie e sindromi genetiche (12,7%), a seguire ancora ci sono: le malattie del sangue e degli organi ematopoietici (9,9%), le malattie dell'apparato respiratorio (8,9%) e infine le malattie dell'apparato visivo (7,7%). Gli altri Capitoli rappresentano il restante 44% circa delle MR segnalate.

A segnare la differenza rispetto al biennio 2017/2018 sono i tre gruppi: malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo, le malattie della cute e del tessuto sottocutaneo e le malattie delle ghiandole endocrine.

Le prime costituivano il 10,9% delle segnalazioni nel biennio 2017/18 mentre nel triennio 2019-2021 solo il 5,5%. Le malattie della cute e del tessuto sottocutaneo, invece nel triennio 2019-2021 rappresentano il 6,2% a differenza del biennio 2017-2018 in cui registravano il 4,9% dei record totali. Infine le malattie delle ghiandole endocrine nel triennio 2019/2021 costituiscono il 6% dei casi, mentre nel 2017-2018 solo il 3,8% delle certificazioni totali.

Al momento i dati dell'RNMR consentono di descrivere la distribuzione delle segnalazioni dei casi di MR e delle certificazioni effettuate da ogni Centro della rete identificato dalle Regioni/PA. Questo sicuramente non è sufficiente a definire la performance nella sua interezza tuttavia rappresenta un primo e importante criterio di valutazione.

La descrizione dell'attività dei Centri che effettuano la certificazione ha evidenziato quelli che segnalano maggiormente per ogni malattia rara diagnosticata nel triennio. In taluni casi l'elevato tasso di segnalazione può essere legato a un fenomeno di migrazione sanitaria verso strutture altamente specializzate, condizione che si verifica spesso per le malattie ultra rare.

La migrazione sanitaria è un dato molto importante ai fini della programmazione sanitaria e può essere rilevato solo dall'RNMR che integra e analizza i flussi provenienti dalle Regioni/PA. Questo fenomeno interessa circa il 14% dei pazienti segnalati all'RNMR con un andamento differente tra le varie realtà regionali. Talvolta esso riguarda strutture che insistono in una data Regione in virtù dell'eccellenza nella diagnosi e cura di una data malattia o gruppi di malattie o come detto in precedenza può essere legato alla specificità pediatrica.

Le Tabelle A1 e A2 in allegato al Capitolo 5 permettono di rilevare in modo puntuale per ogni Regione i centri che hanno certificato nel triennio 2019-2021 le patologie rare contenute nell'Allegato 7 del DPCM 2017 e in quale misura (n. di segnalazioni).

Nel triennio 2019-2021 le fasce pediatriche risultano quelle più numerose (0-10 e 10-20 anni). A seguire le altre con trend decrescente di segnalazione. Nei pazienti tra 0-20 anni la pubertà precoce idiopatica risulta essere la malattia rara più certificata, tra i 20 e i 40 il cheratocono risulta la diagnosi più diffusa in Italia; mentre tra i 40 e i 60 anni i pazienti più certificati sono quelli con sarcoidosi. Infine dai 60 anni in poi la patologia più segnalata in Italia da fonte RNMR è la sclerosi laterale amiotrofica. Ad eccezione delle classi 20-30 anni, 70-80 anni e 80-90 anni, i pazienti di genere femminile sono in numero maggiore rispetto a quelli di genere maschile.

Le attività realizzate dal CNMR questi anni, svolte anche attraverso l'RNMR, hanno permesso di mettere a punto in Italia un sistema di monitoraggio della Rete dedicata alle malattie rare, che rappresenta uno strumento prezioso e un modello unico nel panorama europeo.

Tuttavia, sussistono ancora varie criticità circa la possibilità di ottenere dati completi e robusti a livello nazionale: tali criticità includono la completezza dei dati inviati, la regolare periodicità del loro trasferimento a livello centrale e la standardizzazione della nomenclatura e dei flussi.

Nonostante le Regioni/PA abbiano fornito il contributo richiesto, si rileva che nel sistema di raccolta e di trasmissione dati ci siano ancora molti aspetti che possono essere implementati per rendere il monitoraggio delle malattie rare sul territorio nazionale più efficace. Un esempio, l'implementazione della variabile diagnosi, con la raccolta del dato relativo alle patologie afferenti ai gruppi da parte di tutte le Regioni/PA, consentirebbe di disegnare un quadro completo della realtà nazionale, in accordo, per altro, con quanto inizialmente la norma aveva stabilito.

Infine, va considerato che il problema inerente alla trasmissione dei dati personali anagrafici ha diminuito ulteriormente la completezza delle analisi sui dati nazionali.

BIBLIOGRAFIA

1. Ministero della Sanità. Decreto ministeriale 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. *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 160 del 12 luglio 2001.
2. Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano. Determinazione 10 maggio 2007 intesa, ai sensi dell'articolo 8, comma 6, della legge 5 giugno 2003, 131, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano su «Linee guida relative all'applicazione del Regolamento CE della Commissione europea 2073 del 15 novembre 2005 che stabilisce i criteri microbiologici applicabili ai prodotti alimentari». (Repertorio atti 93/CSR del 10 maggio 2007). *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 124 *Suppl. Ordinario* n. 126 del 30 maggio 2007,
3. Italia. Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017. Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del DL.vo n. 502 del 30 dicembre 1992. *Gazzetta Ufficiale - Serie Generale* n. 65, *Suppl. Ordinario* n. 15 del 18 marzo 2017.

Bibliografia di approfondimento

- Europa. Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 9 marzo 2011, concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera. *Gazzetta Ufficiale dell'Unione Europea* L 88/45 del 4 aprile 2011.
- Europe. Commission delegated decision of 10 March 2014 setting out criteria and conditions that European Reference Networks and healthcare providers wishing to join a European Reference Network must fulfil. *Official Journal of the European Union* L147, 17/5/2014.
- Europe. Commission implementing decision of 10 March 2014 setting out criteria for establishing and evaluating European Reference Networks and their Members and for facilitating the exchange of information and expertise on establishing and evaluating such Networks. *Official Journal of the European Union* L 147, 17/5/2014.
- European Commission, Directorate-General for Health and Food Safety. *Rare Disease European Reference Networks: addendum to EUCERD recommendations of January 2013*. Brussels: European Commission; 2015.
- European Union Committee of Experts on Rare. EUCERD recommendations on rare disease European Reference Networks (RD ERNS). EUCERD; 2013.
- Kodra Y, Ferrari G, Salerno P, Rocchetti A, Taruscio D. *Il Registro nazionale e i Registri Regionali e InterRegionali delle malattie rare. Rapporto 2001-2012*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2015. (Rapporti ISTISAN 15/16).
- Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali. *Classificazione delle malattie, dei traumatismi, degli interventi chirurgici e delle procedure diagnostiche e terapeutiche. versione italiana della ICD-9-CM "International Classification of Diseases - 9th revision - Clinical Modification"*. Roma: Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche sociali; 2007.
- Rocchetti A, Torreri P, Minelli G, Manno V, Ferrari G, Taruscio D. *Registro Nazionale Malattie Rare: analisi epidemiologiche dei dati. 5° Rapporto (biennio 2017-2018)*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2022. (Rapporti ISTISAN 22/37).

- Taruscio D, Rocchetti A, Torreri P, Ferrari G, Kodra Y, Salerno P, Vittozzi L. *Il Registro Nazionale Malattie Rare nel contesto nazionale e internazionale. 3° Rapporto (dati al 31 dicembre 2014)*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2017. (Rapporti ISTISAN 17/8).
- Taruscio D, Torreri P, Ferrari G, Kodra Y, Rocchetti A. *Registro Nazionale Malattie Rare: analisi epidemiologiche dei dati. 4° Rapporto (dati al 31 dicembre 2016)*. Roma: Istituto Superiore di Sanità. (Rapporto ISTISAN 20/12).
- Taruscio D, Vittozzi L, Rocchetti A, Torreri P, Ferrari L. The Occurrence of 275 Rare Diseases and 47 Rare Disease Groups in Italy. Results from the National Registry of Rare Diseases. *Int J Environ Res Public Health* 2018;12:15(7):1470.

*Serie Rapporti ISTISAN
numero di dicembre 2023, 3° Suppl.*

*Stampato in proprio
Servizio Comunicazione Scientifica – Istituto Superiore di Sanità*

Roma, dicembre 2023