



RAPPORTI ISTISAN 22|37

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

Registro Nazionale Malattie Rare: analisi epidemiologiche dei dati

5° Rapporto (biennio 2017-2018)

A. Rocchetti, P. Torreri, G. Minelli,
V. Manno, G. Ferrari, D. Taruscio



EPIDEMIOLOGIA
E SANITÀ PUBBLICA

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

**Registro Nazionale Malattie Rare:
analisi epidemiologiche dei dati**

**5° Rapporto
(biennio 2017-2018)**

Adele Rocchetti (a), Paola Torreri (a), Giada Minelli (b),
Valerio Manno (b), Gianluca Ferrari (c), Domenica Taruscio (a)

(a) Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
(b) Servizio tecnico-scientifico di Statistica, Istituto Superiore di Sanità, Roma
(c) Bewweb srl, Roma

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

Rapporti ISTISAN
22/37

Istituto Superiore di Sanità

Registro Nazionale Malattie Rare: analisi epidemiologiche dei dati. 5° Rapporto (biennio 2017-2018).

Adele Rocchetti, Paola Torrieri, Giada Minelli, Valerio Manno, Gianluca Ferrari, Domenica Taruscio
2022, 69 p. Rapporti ISTISAN 22/37

Il Registro Nazionale Malattie Rare è stato istituito all'Istituto Superiore di Sanità in attuazione dell'articolo 3 del Decreto Ministeriale 279 del 18 maggio 2001 (DM 279/2001). 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 Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) relativamente al biennio 2017-2018.

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

Istituto Superiore di Sanità

National Rare Diseases Registry: epidemiological analysis of data. 5th report (data for the 2017-2018 two-year period).

Adele Rocchetti, Paola Torrieri, Giada Minelli, Valerio Manno, Gianluca Ferrari, Domenica Taruscio.
2022, 69 p. Rapporti ISTISAN 22/37 (in Italian)

The National Rare Diseases Registry 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 with important potential, 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 National Rare Disease Registry (*Registro Nazionale Malattie Rare*, RNMR) related to the 2017-2018.

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

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.

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

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

Citare questo documento come segue:

Rocchetti A, Torrieri 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).

Legale rappresentante dell'Istituto Superiore di Sanità: *Silvio Brusaferrò*

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 e Manuela Zazzara*

La responsabilità dei dati scientifici e tecnici è dei singoli autori.



INDICE

1. Registro Nazionale Malattie Rare: introduzione	1
2. Metodi di analisi epidemiologiche dei dati	3
3. Analisi descrittive	5
4. Analisi epidemiologiche	9
4.1 Età alla diagnosi e età all'esordio	11
4.2 Analisi per gruppi di malattie rare	12
Allegato al Capitolo 4. Distribuzione delle segnalazioni per capitoli ICD-9-CM di malattia rara per Regione e Provincia Autonoma di residenza del paziente segnalati all'RNMR	16
5. Attività delle strutture di certificazione	22
Allegato al Capitolo 5. Segnalazioni effettuate nel biennio 2017-2018 per codici di gruppo dell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 riferite alle strutture sanitarie	23
6. Migrazione sanitaria	65
Conclusioni	68
Bibliografia	69

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 biennio 2017-2018. Le elaborazioni pertanto si riferiscono, se non diversamente specificato, alle segnalazioni relative al biennio in analisi. 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.

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) ha richiesto alle Regioni i dati relativi alle certificazioni di diagnosi di malattia rara del biennio 2017-2018 collezionati nei propri di Registri Regionali (RR).

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 e Provincia Autonoma (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 dell'utente, corredato dalle informazioni dell'anagrafica standard dei flussi informativi sanitari; lo stato in vita del soggetto (con specifica la data del decesso); diagnosi della patologia (definita in base al codice di esenzione del DM 279/2001 e successivi aggiornamenti); Regione, ente, struttura (codici nazionali standard) che ha 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 12/01/2017 (3). Questo aggiornamento ha comportato la modifica dell'elenco delle malattie per cui è prevista esenzione dalla partecipazione al costo con l'esclusione di alcune malattie, l'introduzione di altre entità o gruppi e la modifica in termini di raggruppamento.

L'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 costituisce l'elenco di riferimento per il seguente report.

È necessario tener presente che l'introduzione dei nuovi LEA ha inevitabilmente comportato un periodo di transizione nella modalità di registrazione dei casi a livello regionale. L'introduzione del nuovo Allegato è avvenuta nel mese di settembre del 2017 e in ragione di ciò sono state inserite, solo relativamente a questo anno, le diagnosi di casi in parte raggruppate ed esentate come da Allegato 1 del DM 279/2001 e in parte come da Allegato 7 del DPCM 12/01/2017.

Infine, è importante evidenziare che, a causa di una non uniforme interpretazione e conseguente applicazione della vigente normativa concernente la tutela dei dati personali, alcune variabili risultano incomplete e di conseguenza anche le analisi descrittive generali ed epidemiologiche presentano numerosi dati mancanti.

Al fine di risolvere la problematica sopra indicata è in corso un'interlocuzione tra tutti i soggetti coinvolti e il Garante per la protezione dei dati personali per giungere ad un'interpretazione univoca 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.

1. *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.
2. *Analisi di frequenza*: 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.
3. *Analisi descrittiva delle patologie*: permette una valutazione descrittiva delle variabili oggetto di interesse che caratterizzano le patologie. Esempi: età all'esordio della patologia, età alla diagnosi, ecc.
 - *media*: indice di posizione che si calcola sommando tutte le osservazioni in esame e rapportando tale somma al numero delle osservazioni.
 - *deviazione standard*: indice che calcola la dispersione dei dati intorno a un indice di posizione, quale può essere, ad esempio, la media aritmetica o una sua stima.
 - *mediana* (o valore mediano): valore (modalità), o insieme di valori, assunto dalle unità statistiche che si trovano nel mezzo della distribuzione
 - *massimo*: valore (modalità) più alto assunto dalle unità statistiche che compongono la distribuzione
 - *minimo*: valore (modalità) più basso assunto dalle unità statistiche che compongono la distribuzione
4. *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 diagramma a torta.
 - Diagramma a torta: grafico a forma circolare che fornisce la rappresentazione dei dati sotto forma di spicchi, la cui dimensione è proporzionale a quella del dato che rappresentano.
5. *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.
 - Grafico in pila: consente di confrontare i contributi proporzionali all'interno di una categoria. Essi rappresentano il valore relativo di ogni serie di dati che contribuisce al totale dei dati.
 - 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).

È importante ricordare che successivamente all'adozione di questo tracciato è entrata in vigore la nuova normativa relativa alla protezione dei dati personali.

**Tabella 1. Variabili richieste per la raccolta dati dell'RNMR (prima versione 29 aprile 2015).
Tracciato record**

Nome della variabile	Note	Tipo	Formato	Codifica utilizzata
Codice Fiscale (CF)	Dato inviato dalle Regioni	carattere	16 caratteri	
Cognome	Dato inviato dalle Regioni	carattere		Testo libero
Nome	Dato inviato dalle Regioni	carattere		Testo libero
Anno di nascita	Dato inviato dalle Regioni	numerico	aaaa	
Comune, Provincia, Regione di residenza	Dato inviato dalle Regioni	carattere		Codifica catastale
Sesso	Dato inviato dalle Regioni / ricavato dal CF a livello centrale	carattere		maschio femmina
Comune, Provincia, Regione di nascita	Dato inviato dalle Regioni / ricavato dal CF a livello centrale	alfanumerico	4	
Data del decesso	Dato inviato dalle Regioni	data	gg/mm/aaaa	
Codice Patologia	Dato inviato dalle Regioni secondo codifica ISS	alfanumerico	6	Codice ISS
Nome Patologia	Variabile attribuita a livello centrale partendo dal codice patologia	carattere	descrizione	nome patologia come da allegato del DM 279/2001 e relativi aggiornamenti
Denominazione "malattia afferente al gruppo"	Si riferisce alle malattie rare afferenti al codice esenzione di gruppo e che non hanno un codice ISS. Dato richiesto ai registri regionali che raccolgono questa variabile	carattere		Testo libero
Codice esenzione "malattia afferente al gruppo"	È il codice esenzione del gruppo a cui afferisce la patologia (in base all'Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017)	alfanumerico	6	Codice esenzione come da allegato 1 del 279/2001 e relativi aggiornamenti
Struttura sanitaria di prima diagnosi	Si riferisce alla struttura sanitaria che ha effettuato la diagnosi della MR segnalata per la prima volta al Centro della rete regionale. Può essere diversa dalla struttura sanitaria che certifica il caso. Dato inviato dalle Regioni	carattere		Codifica utilizzata a livello regionale
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 esordio	Dato inviato dalle Regioni	data	gg/mm/aaaa. Si accettano anche formati mm/aaaa	

3. ANALISI DESCRITTIVE

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

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

Si precisa che le descrittive generali riportano un'elevata percentuale di record mancanti.

Nei casi in cui è presente il dato relativo al Codice Fiscale (CF) è stato possibile, durante il controllo di qualità, integrare i dati mancanti con quelli desumibili da esso (anno di nascita, comune/Regione di nascita e sesso). La variabile genere del paziente, dopo l'integrazione, risulta mancante nel 21.6% dei casi.

La Tabella 2 riporta la distribuzione per anno di certificazione/diagnosi. Analizzando la distribuzione in base all'età dei pazienti emerge che la fascia di popolazione maggiormente segnalata all'RNMR nel biennio 2017-2018 è quella relativa a 50-60 anni come mostrato in Figura 1.

Tabella 2. Distribuzione dei casi per genere e anno di certificazione/diagnosi

Genere	2017		2018	
	n.	%	n	%
Femmina	12340	34,9	22297	48,4
Maschio	10525	29,8	18713	40,6
Dati mancanti*	12495	35,3	5082	11,0
Totali	35360	100,0	46092	100,0

*Non è stato inserito il valore corrispondente

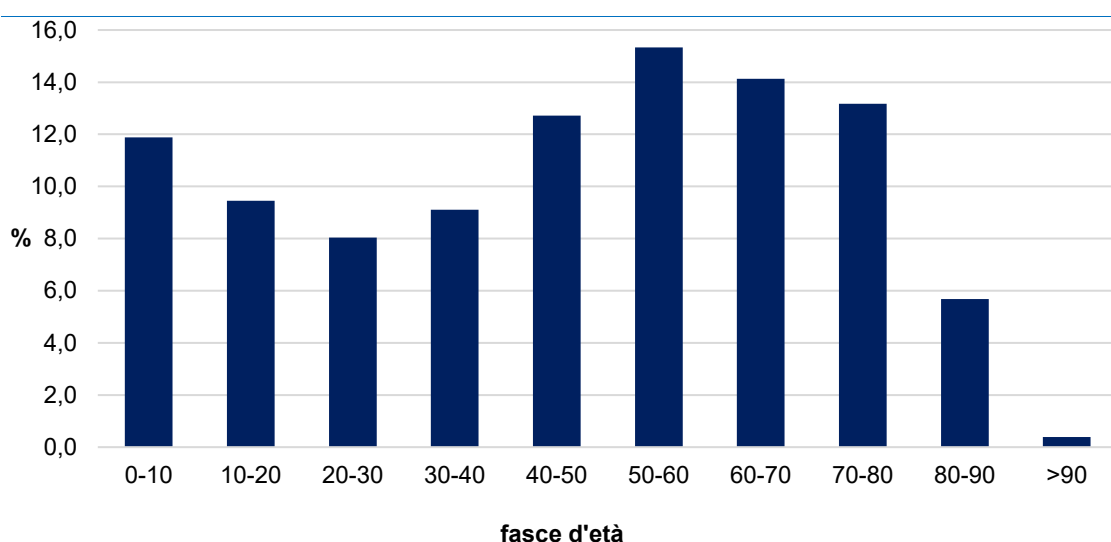


Figura 1. Distribuzione percentuale per fasce di età dei pazienti

Nella Figura 2 è riportata la distribuzione per fasce di età (espressa in anni) per genere dei pazienti. Da 0 a 30 anni si evidenziano più segnalazioni relative a individui di genere maschile rispetto a quello femminile nel biennio in esame, mentre tra i 30 e i 90 la distribuzione evidenzia dei picchi riferibili alle donne rispetto agli uomini. La Tabella 3 illustra la distribuzione dei casi per Regione/PA di residenza e genere.

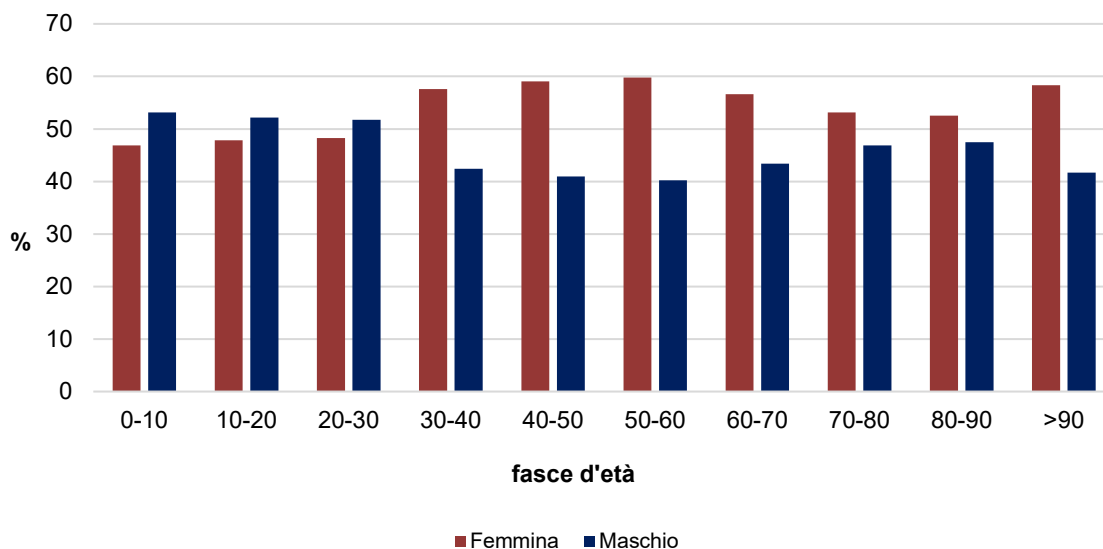


Figura 2. Distribuzione età per genere dei pazienti

Tabella 3. Distribuzione dei casi per Regione e Provincia Autonoma di residenza e genere

Regione di residenza del paziente	Genere		
	Dati mancanti	Femmina	Maschio
Abruzzo	132	646	663
Basilicata	85	127	113
Calabria	183	340	299
Campania	2525	1816	1775
Emilia-Romagna	3109	3432	2640
Friuli Venezia Giulia	1876	183	171
Lazio	3454	1047	984
Liguria	25	802	685
Lombardia	163	5707	5282
Marche	101	798	816
Molise	52	54	59
PA Bolzano	539	299	241
PA Trento	589	371	340
Piemonte	54	3303	3237
Puglia	1970	2096	1702
Sardegna	989	994	676
Sicilia	182	896	898
Toscana	107	5694	4107
Umbria	983	187	153
Valle d'Aosta	2	28	39
Veneto	389	5324	4003
Dati mancanti	30	465	323
Estero	38	28	32

Tenendo conto dell'elevato numero di dati mancanti rispetto alla variabile genere per molte Regioni non è possibile rilevare differenze nella distribuzione che siano significative. Per la Regione Lazio (63% ca.) l'elevato numero di dati mancanti è ascrivibile a un parziale invio dei dati personali anagrafici soprattutto relativamente all'anno 2018.

La Tabella 4 mostra la distribuzione dei casi rispetto alla Regione e PA di nascita.

È bene ricordare che nella Tabella 3 e nella Tabella 4 le segnalazioni sono classificate rispettivamente per Regione di residenza e Regione di nascita rispetto al DB nazionale.

Anche per i dati della Tabella 4, le informazioni relative alla Regione di nascita, qualora mancanti, sono state integrate, ove possibile, con quelle desunte dal Codice Fiscale.

Con l'obiettivo di descrivere l'andamento delle certificazioni/diagnosi collezionate dall'RNMR nel biennio 2017-2018 è stato costruito il grafico (Figura 3) relativo al trend delle segnalazioni di ogni Regione per anno di certificazione/diagnosi 2017 e 2018.

Si può concludere che vi è un complessivo incremento di certificazioni/diagnosi nel 2018 rispetto al 2017. Per alcune Regioni (Emilia-Romagna, Lombardia e Veneto) l'incremento è significativo; mentre per altre vi è una lieve flessione.

È bene ricordare che l'elaborazione dei dati è stata svolta estraendo i casi dai database (DB) regionali per data di certificazione e qualora assente per data di diagnosi, con il fine di uniformare il più possibile dei sistemi di registrazione e certificazione ancora molto eterogenei tra loro.

Tabella 4. Distribuzione dei casi per Regione di nascita

Regione di nascita del paziente	Anno certificazione/diagnosi	
	2017	2018
Abruzzo	555	925
Basilicata	269	317
Calabria	758	856
Campania	3263	3973
Emilia-Romagna	2706	4372
Friuli Venezia Giulia	202	246
Lazio	1521	599
Liguria	588	743
Lombardia	3472	5419
Marche	685	848
Molise	120	94
PA Bolzano	465	441
PA Trento	554	490
Piemonte	3337	3865
Puglia	2481	4042
Sardegna	1181	1621
Sicilia	1394	1849
Toscana	4317	3838
Umbria	580	595
Valle d'Aosta	29	40
Veneto	3184	5104
Esteri	1808	2508
Dati mancanti	1890	3307

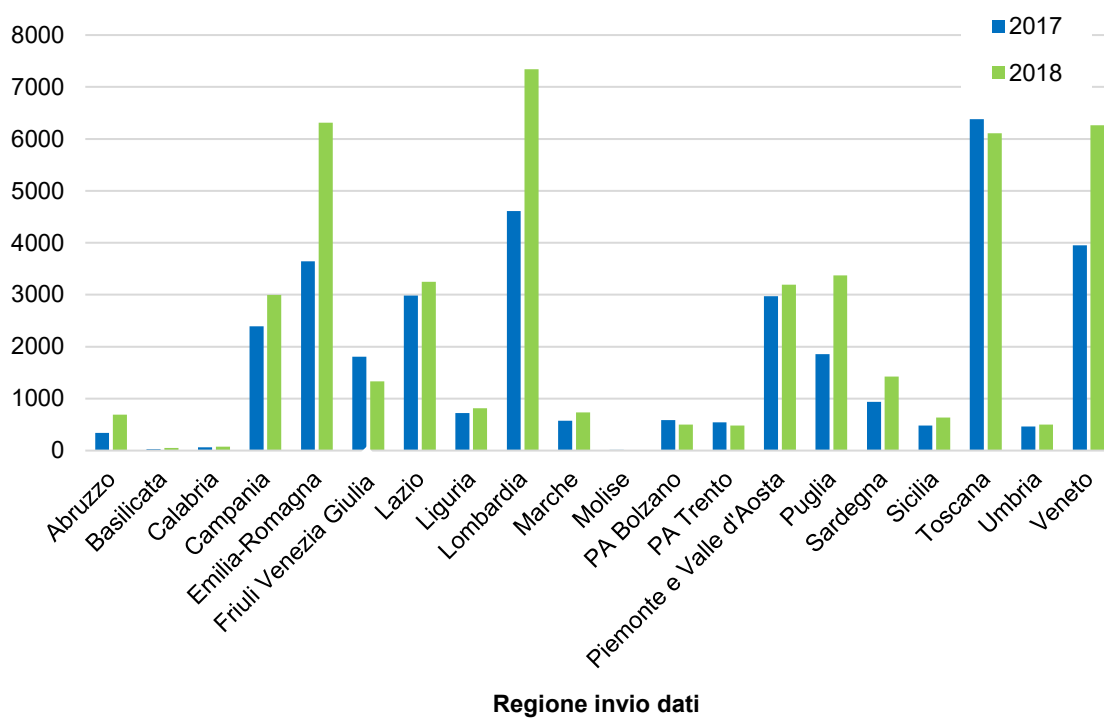


Figura 3. Regione e Provincia Autonoma di invio dei dati per anno di diagnosi collezionate dall’RNMR

La motivazione dell’andamento mostrato nella figura può essere riconducibile a vari fattori, non necessariamente collegati con l’incidenza di nuovi casi di malattia, come ad esempio un’implementazione dei sistemi di registrazione regionale e di trasmissione dei dati all’RNMR, ma soprattutto alla transizione dall’Allegato 1 del DM 279/2001 all’Allegato 7 del DPCM del 12/1/2017 che ha incluso nuove entità nosologiche.

4. ANALISI EPIDEMIOLOGICHE

Prima di illustrare le elaborazioni epidemiologiche effettuate, è necessario precisare che non tutte le Regioni e PA hanno trasferito all’RNMR i dati personali anagrafici (Codice Fiscale, cognome e nome del paziente) a seguito di specifiche disposizioni regionali inerenti all’applicazione del Regolamento UE 2016/679 (GDPR). 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 e le 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 12/01/2017. I casi con malattie rare contenute nell’Allegato 1 del DM 279/2001 che non compaiono più nell’Allegato 7 del DPCM del 12/01/2017 non sono stati riportati nelle analisi di frequenza e nelle varie tabelle descrittive; così come le patologie rare extra DPCM. La nomenclatura e il codice del Nuovo Sistema Informativo Sanitario (NSIS) dei Centri della rete malattie rare sono stati resi uniformi e riferiti a quelli in uso al 2018 utilizzando le indicazioni delle Regioni. La Tabella 5 illustra la casistica relativa al biennio 2017-2018 per Regione di invio dei dati e il numero dei Centri della rete 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.).

Tabella 5. Distribuzione dei casi e numero di strutture certificanti per Regione e Province Autonome di invio dei dati

Regione di invio dei dati	N.	N. strutture di certificazione	Popolazione residente al 2018
Abruzzo	1029	5	1300645
Basilicata	79	5	558587
Calabria	135	6	1912021
Campania	5385	13	5740291
Emilia-Romagna	9952	18	4459453
Friuli Venezia Giulia	3143	6	1210414
Lazio	6235	16	5773076
Liguria	1538	14	1532980
Lombardia	11952	48	10010833
Marche	1311	1	1520321
Molise	25	3	303790
PA Bolzano	1086	1	530313
PA Trento	1024	1	543721
Piemonte e Valle d’Aosta*	6169	47	4454218
Puglia	5229	17	3975528
Sardegna	2366	11	1622257
Sicilia	1122	13	4908548
Toscana	12488	22	3701343
Umbria	965	7	873744
Veneto	10219	14	4884590
Totale	81452	268	59816673

* La Regione Piemonte, che ha costituito un unico Registro interregionale con la Valle d’Aosta, ha identificato 28 strutture di certificazione, per la maggior parte costituite da Aziende sanitarie. Nella Tabella è riportata la specifica rispetto ai Centri/Ospedali afferenti alle varie Aziende

La 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 stesso.

La Tabella 6 illustra la distribuzione dei casi per Regione e PA di residenza e il tasso di segnalazione relativo al biennio 2017-2018.

Tale indice consente di evidenziare quante nuove segnalazioni di una data malattia compaiono nel periodo di analisi.

Tabella 6. Distribuzione dei casi per Regione e PA di residenza e tasso di segnalazione relativo

Regione di residenza	N.	Popolazione residente al 2018	Tasso di segnalazione per 10.000 abitanti
Abruzzo	1441	1300645	11,08
Basilicata	325	558587	5,82
Calabria	822	1912021	4,3
Campania	6116	5740291	10,65
Emilia-Romagna	9181	4459453	20,59
Friuli Venezia Giulia	2230	1210414	18,42
Lazio	5485	5773076	9,5
Liguria	1512	1532980	9,86
Lombardia	11152	10010833	11,14
Marche	1715	1520321	11,28
Molise	165	303790	5,43
PA Bolzano	1079	530313	20,35
PA Trento	1300	543721	23,91
Piemonte	6594	4328565	15,23
Puglia	5768	3975528	14,51
Sardegna	2659	1622257	16,39
Sicilia	1976	4908548	4,03
Toscana	9908	3701343	26,77
Umbria	1323	873744	15,14
Valle d'Aosta	69	125653	5,49
Veneto	9716	4884590	19,89
Estero	98	x	x
Dati mancanti	818	x	x
Totale	81452	59816673	13,62

In verde le Regioni con minor numero di nuovi casi con MR in relazione alla popolazione; in blu la Regione con maggior casi segnalati

Nel periodo in esame, andando a valutare il tasso di segnalazione, la Calabria e la Sicilia sono le Regioni con il minor numero di nuovi casi con malattia rara segnalati rispetto alla popolazione, mentre al contrario, la Toscana segnala il maggior numero di casi.

Si evidenzia che tranne per patologie particolari, che hanno una distribuzione a cluster, la distribuzione delle malattie rare nel complesso sul territorio nazionale dovrebbe essere uniforme.

Al fine di valutare l'andamento del tasso di segnalazione annuale in un lasso di tempo maggiore, è stato preso in considerazione il periodo 2012-2018 come mostrato nella Figura 4.

L'aumento progressivo a partire dal 2017 è ascrivibile all'adozione dell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 che comprende un numero maggiore di entità nosologiche.

Bisogna altresì tenere in considerazione che, per le malattie che sono state inserite in seguito all'introduzione dell'Allegato 7, le segnalazioni possano riferirsi a casi pregressi e non incidenti nel periodo di analisi.

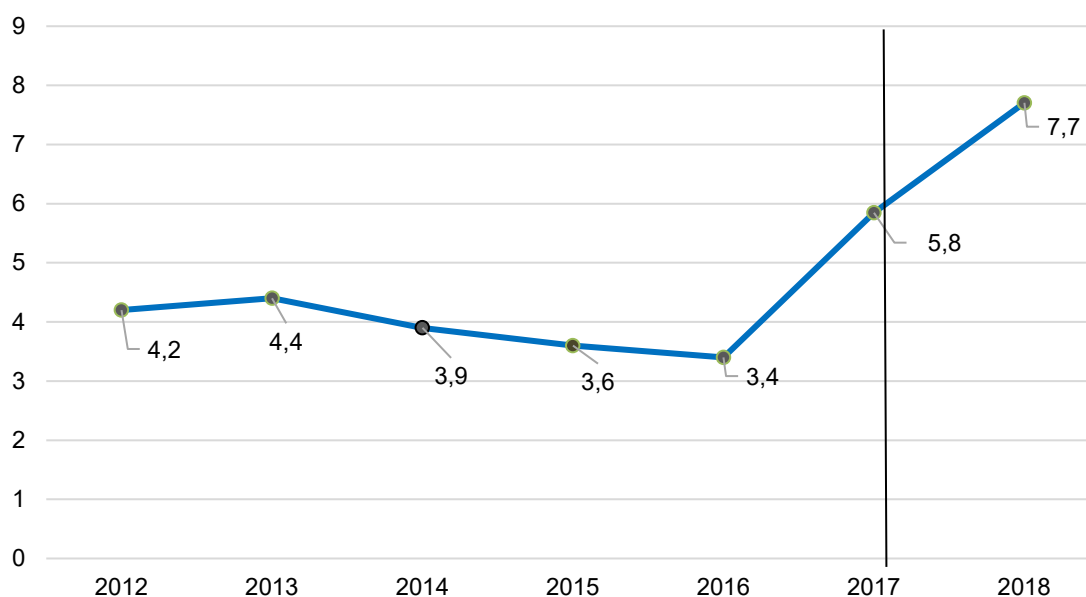


Figura 4. Andamento annuale del tasso di segnalazione

4.1 Età alla diagnosi e età all'esordio

L'RNMR è un Registro di sorveglianza epidemiologica; pertanto, tra gli studi che possono essere condotti sicuramente c'è quello relativo alle caratteristiche epidemiologiche delle malattie che il Registro stesso raccoglie.

Tra le informazioni epidemiologiche ottenibili dall'RNMR c'è l'età alla diagnosi, l'età all'esordio e conseguentemente si potrebbe calcolare il ritardo diagnostico delle patologie rare registrate.

Tuttavia, il dettaglio relativo a questi indici non è riportato in questo report in quanto le stime ottenute a seguito delle elaborazioni, hanno mostrato una significativa distorsione rispetto a quanto riportato in letteratura scientifica.

Tra i fattori che provocano la distorsione sopra menzionata c'è la mancata completezza e correttezza delle date di interesse e l'incertezza relativa alla compilazione di queste variabili non sempre univocamente interpretate.

È necessario fare delle specifiche in tal senso.

La data di esordio è una variabile introdotta successivamente all'Accordo Stato Regioni del 2007 e non compresa nel data set minimo iniziale. Inoltre, non sempre il paziente è in grado di riferire l'esordio della patologia con precisione. Per questi motivi essa costituisce ancora oggi una variabile non completa e robusta: in circa il 20% dei casi inseriti risulta non presente, non corretta, o il paziente non ricorda quando la sua malattia ha avuto esordio o è descritta come asintomatica e quindi non utile al fine del calcolo diagnostico.

Anche la data di diagnosi riporta valori differenti tra le varie realtà regionali che non esprimono la stessa definizione della variabile. In alcuni casi coincide con la data di certificazione poiché la diagnosi della malattia e la certificazione avvengono contestualmente, in altre realtà è stata interpretata come data di conferma diagnostica e non di prima diagnosi, in altre ancora riporta la data del follow-up.

All'incertezza su queste date si aggiunge in alcuni casi la mancanza della data di nascita completa o corretta, pertanto, il valore dell'età all'esordio, alla diagnosi, e il conseguente ritardo diagnostico non è calcolato.

Infine, molte malattie rare sono collocate nell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 in macrogruppi con un unico codice di esenzione; non essendo presente in molti casi il dettaglio della patologia afferente al gruppo non è possibile procedere con le analisi di questi gruppi.

L'RNMR necessita di un processo di controllo di qualità soprattutto in relazione a queste variabili con la richiesta e l'invio di revisioni puntuali alle Regioni al fine di ottenere un DB nazionale il più possibile attendibile per le stime epidemiologiche di interesse.

4.2 Analisi per gruppi di malattie rare

La classificazione utilizzata per le malattie rare raccolte dall'RNMR nel biennio 2017-2018 è in conformità con l'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 che utilizza il sistema di classificazione internazionale ICD-9-CM

La classificazione analitica di tutte le malattie e dei traumatismi, come riportato nel sistema 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, cromosomopatie e sindromi genetiche (740-759).
- Capitolo 16: Alcune condizioni morbose di origine perinatale (760-779).

La Figura 5 presenta la distribuzione percentuale dei casi di malattie rare, raggruppate per i capitoli dell'ICD-9-CM, segnalate all'RNMR nel biennio 2017-2018.

Le malattie del sistema nervoso centrale e periferico rappresentano il gruppo di patologie maggiormente segnalate a livello nazionale (19,5%).

A seguire vi sono: malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche (11,8%), malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (10,9%); malattie del sangue e degli organi ematopoietici (9,3%); malattie dell'apparato respiratorio (8,2%); malattie dell'apparato visivo (7%).

Gli altri Capitoli rappresentano il restante 30% circa delle malattie rare segnalate.

Risulta evidente che alcuni Capitoli comprendono un numero di codici di esenzione molto più elevato di altri. Questo fattore potrebbe, in un confronto diretto delle segnalazioni per ogni Capitolo, indurre a conclusioni non corrette sulla maggior diffusione sul territorio di alcune tipologie di malattie appartenenti a specifici Capitoli. In aggiunta a ciò, bisogna comunque tener

conto che i Codici di Esenzione (CE) di gruppo non corrispondono a un'unica entità nosologica, ma raggruppano al loro interno un numero variabile di patologie. Nella Tabella 7 è rappresentato il numero di casi segnalati all'RNMR per Capitoli.

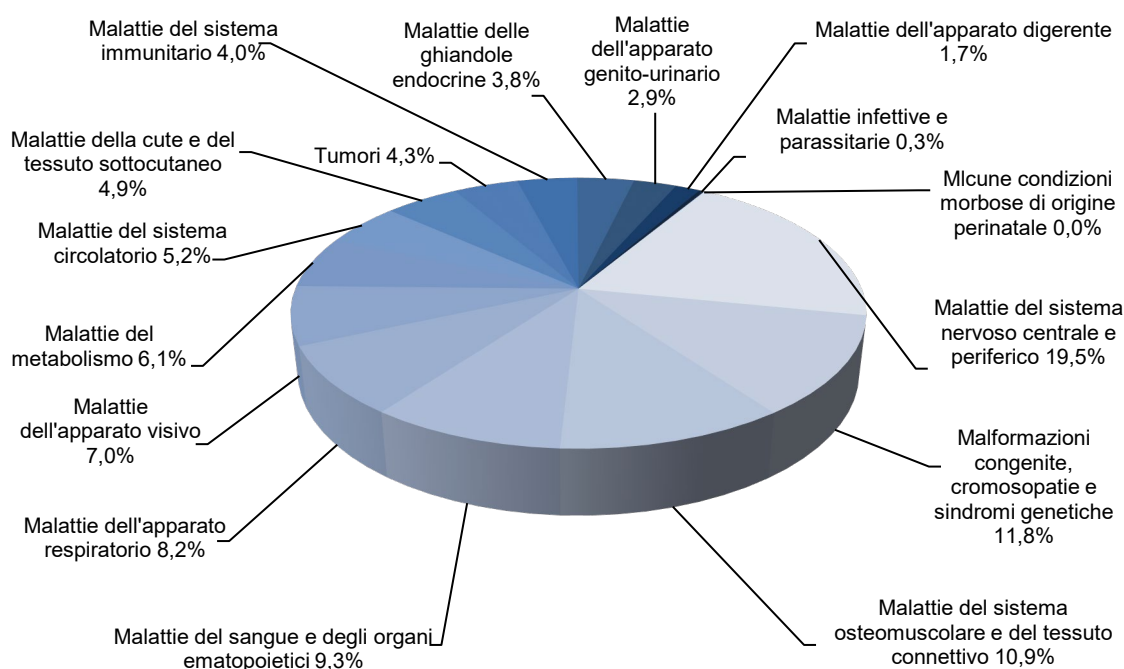


Figura 5. Distribuzione percentuale dei casi di malattie rare, raggruppate per i Capitoli dell'ICD-9-CM (biennio 2017-2018)

Tabella 7. Numero di CE afferenti a ogni Capitolo e numero di segnalazioni per Capitolo

Capitoli	CE segnalati all'RNMR	N. segnalazioni per Capitolo
Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	41	15899
Malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	149	9652
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	14	8842
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	14	7545
Malattie dell'apparato respiratorio	9	6719
Malattie dell'apparato visivo	15	5689
Malattie del metabolismo	55	4962
Malattie del sistema circolatorio	15	4229
Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	31	4030
Tumori	12	3532
Malattie del sistema immunitario	11	3273
Malattie delle ghiandole endocrine	15	3101
Malattie dell'apparato genito-urinario	6	2334
Malattie dell'apparato digerente	8	1357
Malattie infettive e parassitarie	3	249
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	3	39
Totale	401	81452

CE: Codici di Esenzione

La rappresentazione della distribuzione dei casi per capitoli dell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 e per genere mostra che sono segnalate più diagnosi tra le persone di sesso maschile rispetto a quelle di sesso femminile per: le malattie del metabolismo, le malattie del sistema nervoso centrale e periferico, le malattie dell'apparato respiratorio, le malattie dell'apparato digerente, malattie dell'apparato visivo (Figura 6). La situazione è invertita, ovvero vengono segnalate più diagnosi tra le persone di sesso femminile che tra gli uomini per i seguenti capitoli: malattie del sistema circolatorio, malattie del sistema immunitario, e malattie delle ghiandole endocrine e tumori. Per le malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo si evidenzia una significativa differenza di segnalazione a favore delle donne. Per i restanti capitoli la distribuzione tra i sessi è pressoché omogenea. Si tenga presente quanto evidenziato in precedenza rispetto all'elevata percentuale di dati mancanti per la variabile genere.

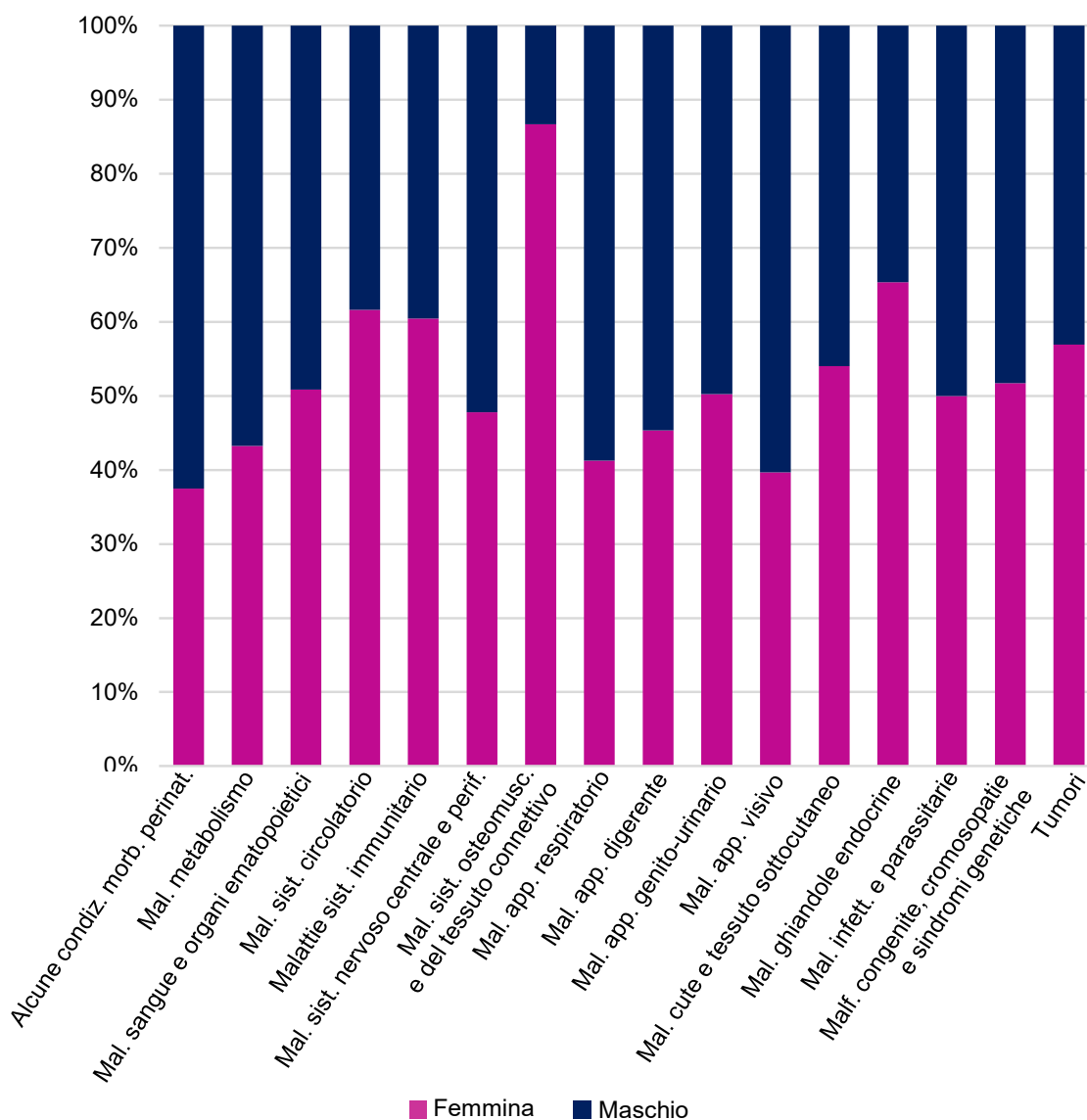


Figura 6. Distribuzione percentuale dei casi per capitoli dell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 per genere

In ultima analisi viene determinata la distribuzione percentuale dei casi per capitoli dell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 ed età alla diagnosi/certificazione (pediatrico/adulto) come rappresentato in Figura 7.

Il *cut-off* per la definizione di una diagnosi in età pediatrica o in età adulta è 18 anni compiuti (6570 giorni).

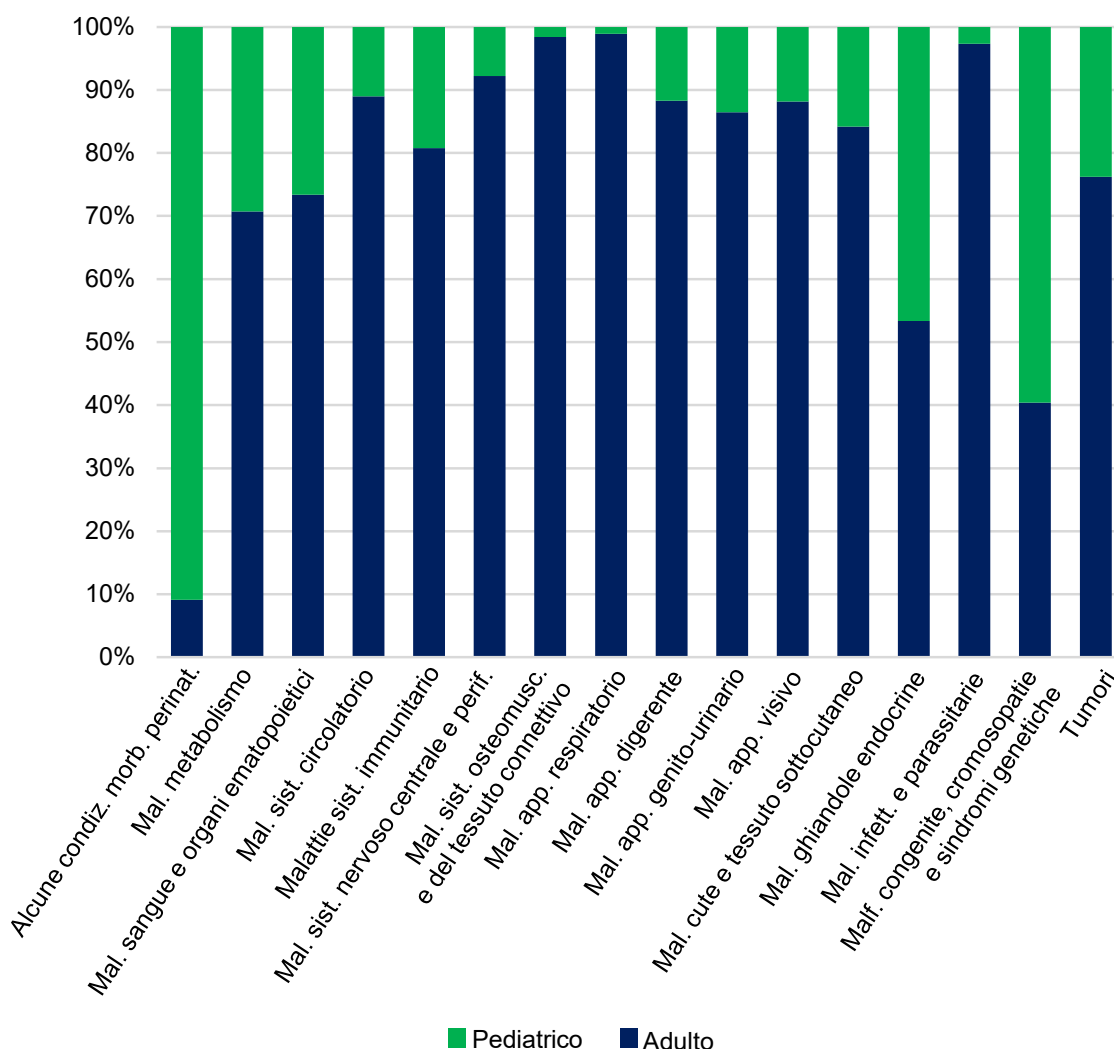


Figura 7. Distribuzione percentuale dei dati per capitoli dell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 ed età alla diagnosi (pediatrico/adulto)

Dalla Figura 7 si nota con immediatezza che nella maggior parte dei Capitoli prevalgono le diagnosi in età adulta; fatta eccezione per, le malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche.

Le malattie del sistema osteomuscolare, del tessuto connettivo e le malattie dell'apparato respiratorio vengono diagnosticate quasi totalmente in età adulta.

In Allegato al Capitolo 4 viene riportata la distribuzione delle segnalazioni per Capitoli ICD-9-CM di malattia rara per Regione e PA di residenza del paziente.

Allegato al Capitolo 4

Distribuzione delle segnalazioni per capitoli ICD-9-CM di malattia rara per Regione e Provincia Autonoma di residenza del paziente segnalati all'RNMR
 (non vengono rappresentati i dati mancanti)

Regione di Residenza	Gruppi di malattie	n.	
Abruzzo	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	292	
	malattie dell'apparato respiratorio	226	
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	185	
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	134	
	malattie del metabolismo	123	
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	75	
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	63	
	malattie dell'apparato visivo	60	
	malattie del sistema circolatorio	58	
	malattie del sistema immunitario	56	
	tumori	54	
	malattie dell'apparato genito-urinario	43	
	malattie dell'apparato digerente	35	
	malattie delle ghiandole endocrine	35	
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	1	
	malattie infettive e parassitarie	1	
	Basilicata	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	74
malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche		69	
malattie dell'apparato visivo		29	
malattie del metabolismo		27	
malattie del sangue e degli organi ematopoietici		24	
malattie della cute e del tessuto sottocutaneo		19	
malattie dell'apparato respiratorio		13	
tumori		12	
malattie del sistema immunitario		11	
malattie dell'apparato genito-urinario		11	
malattie del sistema circolatorio		10	
malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo		10	
malattie delle ghiandole endocrine		10	
malattie dell'apparato digerente		6	
Calabria		malattie del sistema nervoso centrale e periferico	155
		malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	142
		malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	73
	malattie dell'apparato respiratorio	70	
	malattie dell'apparato visivo	60	
	malattie del metabolismo	51	
	malattie delle ghiandole endocrine	47	
	malattie dell'apparato digerente	43	
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	37	
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	35	
	malattie del sistema immunitario	32	
	tumori	32	
	malattie del sistema circolatorio	29	
	malattie dell'apparato genito-urinario	16	
Campania	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	1253	
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	855	
	malattie dell'apparato visivo	665	
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	624	
	malattie dell'apparato respiratorio	462	
	malattie del metabolismo	450	
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	325	

Regione di Residenza	Gruppi di malattie	n.
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	274
	malattie delle ghiandole endocrine	254
	tumori	232
	malattie del sistema circolatorio	213
	malattie del sistema immunitario	193
	malattie dell'apparato genito-urinario	187
	malattie dell'apparato digerente	125
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	3
	malattie infettive e parassitarie	1
Emilia-Romagna	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	2011
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	1503
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	854
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	769
	malattie dell'apparato respiratorio	708
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	592
	malattie dell'apparato visivo	524
	malattie del metabolismo	501
	malattie del sistema circolatorio	423
	malattie delle ghiandole endocrine	413
	malattie dell'apparato genito-urinario	262
	malattie del sistema immunitario	235
	tumori	234
	malattie dell'apparato digerente	143
	malattie infettive e parassitarie	8
Friuli Venezia Giulia	alcune condizioni morbose di origine perinatale	1
	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	346
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	272
	malattie dell'apparato visivo	239
	malattie dell'apparato respiratorio	224
	tumori	162
	malattie del metabolismo	152
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	131
	malattie del sistema circolatorio	120
	malattie delle ghiandole endocrine	104
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	100
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	97
	malattie del sistema immunitario	89
	malattie dell'apparato digerente	88
	malattie infettive e parassitarie	57
malattie dell'apparato genito-urinario	45	
Lazio	alcune condizioni morbose di origine perinatale	4
	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	969
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	732
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	487
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	477
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	427
	malattie dell'apparato respiratorio	422
	malattie dell'apparato visivo	379
	tumori	363
	malattie del sistema circolatorio	344
	malattie del metabolismo	327
	malattie delle ghiandole endocrine	179
	malattie del sistema immunitario	139
	malattie dell'apparato digerente	136
	malattie dell'apparato genito-urinario	83
malattie infettive e parassitarie	11	
alcune condizioni morbose di origine perinatale	10	

Regione di Residenza	Gruppi di malattie	n.
Liguria	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	351
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	204
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	154
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	110
	malattie dell'apparato respiratorio	110
	malattie del sistema circolatorio	101
	malattie dell'apparato visivo	96
	malattie delle ghiandole endocrine	69
	malattie del metabolismo	68
	malattie del sistema immunitario	68
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	62
	tumori	58
	malattie dell'apparato genito-urinario	29
	malattie dell'apparato digerente	26
malattie infettive e parassitarie	6	
Lombardia	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	1654
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	1327
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	1140
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	995
	malattie del metabolismo	936
	malattie dell'apparato respiratorio	885
	malattie dell'apparato visivo	808
	malattie del sistema circolatorio	722
	tumori	590
	malattie del sistema immunitario	589
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	493
	malattie delle ghiandole endocrine	434
	malattie dell'apparato genito-urinario	403
	malattie dell'apparato digerente	124
malattie infettive e parassitarie	46	
alcune condizioni morbose di origine perinatale	6	
Marche	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	331
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	259
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	218
	malattie del metabolismo	134
	malattie dell'apparato visivo	134
	malattie dell'apparato respiratorio	122
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	84
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	79
	malattie delle ghiandole endocrine	77
	malattie del sistema circolatorio	74
	tumori	71
	malattie del sistema immunitario	49
	malattie dell'apparato digerente	40
	malattie dell'apparato genito-urinario	38
malattie infettive e parassitarie	3	
alcune condizioni morbose di origine perinatale	2	
Molise	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	32
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	23
	malattie del metabolismo	18
	malattie dell'apparato respiratorio	18
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	11
	malattie dell'apparato visivo	11
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	11
	tumori	10
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	7
malattie dell'apparato digerente	7	

Regione di Residenza	Gruppi di malattie	n.
	malattie delle ghiandole endocrine	7
	malattie del sistema circolatorio	4
	malattie del sistema immunitario	3
	malattie dell'apparato genito-urinario	3
PA Bolzano	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	171
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	147
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	101
	malattie dell'apparato respiratorio	98
	malattie dell'apparato visivo	98
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	96
	malattie delle ghiandole endocrine	90
	malattie del sistema immunitario	74
	malattie del sistema circolatorio	72
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	56
	malattie del metabolismo	35
	tumori	19
	malattie dell'apparato genito-urinario	13
	malattie dell'apparato digerente	8
	malattie infettive e parassitarie	1
	PA Trento	malattie del sistema nervoso centrale e periferico
malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo		239
malattie del sistema circolatorio		127
tumori		112
malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche		100
malattie del sangue e degli organi ematopoietici		97
malattie dell'apparato respiratorio		74
malattie della cute e del tessuto sottocutaneo		68
malattie dell'apparato visivo		63
malattie del metabolismo		55
malattie del sistema immunitario		46
malattie dell'apparato digerente		24
malattie delle ghiandole endocrine		23
malattie dell'apparato genito-urinario		12
malattie infettive e parassitarie		4
alcune condizioni morbose di origine perinatale	1	
Piemonte	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	1042
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	1030
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	802
	malattie dell'apparato respiratorio	516
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	452
	malattie dell'apparato genito-urinario	417
	malattie del metabolismo	416
	malattie del sistema circolatorio	396
	malattie dell'apparato visivo	364
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	340
	malattie delle ghiandole endocrine	256
	malattie del sistema immunitario	228
	tumori	202
	malattie dell'apparato digerente	121
	malattie infettive e parassitarie	8
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	4
	Puglia	malattie del sistema nervoso centrale e periferico
malattie del sangue e degli organi ematopoietici		741
malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche		719
malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo		668
malattie dell'apparato visivo		647
tumori		384

Regione di Residenza	Gruppi di malattie	n.
	malattie del metabolismo	330
	malattie dell'apparato respiratorio	246
	malattie del sistema circolatorio	236
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	209
	malattie dell'apparato genito-urinario	179
	malattie del sistema immunitario	164
	malattie delle ghiandole endocrine	163
	malattie dell'apparato digerente	68
Sardegna	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	473
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	375
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	351
	malattie dell'apparato visivo	281
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	276
	malattie del sistema circolatorio	145
	malattie dell'apparato respiratorio	142
	tumori	127
	malattie delle ghiandole endocrine	100
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	93
	malattie del metabolismo	89
	malattie del sistema immunitario	87
	malattie dell'apparato genito-urinario	72
	malattie dell'apparato digerente	47
	malattie infettive e parassitarie	1
	Sicilia	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche
malattie del sistema nervoso centrale e periferico		323
malattie del sangue e degli organi ematopoietici		140
malattie dell'apparato respiratorio		126
malattie della cute e del tessuto sottocutaneo		125
malattie del sistema circolatorio		111
malattie delle ghiandole endocrine		108
malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo		106
malattie del metabolismo		103
tumori		102
malattie dell'apparato visivo		87
malattie del sistema immunitario		73
malattie dell'apparato genito-urinario		43
malattie dell'apparato digerente	31	
Toscana	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	2482
	malattie dell'apparato respiratorio	1462
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	1336
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	724
	malattie del sistema immunitario	620
	malattie del sistema circolatorio	593
	malattie del metabolismo	514
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	496
	tumori	435
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	386
	malattie delle ghiandole endocrine	353
	malattie dell'apparato genito-urinario	292
	malattie dell'apparato visivo	119
	malattie dell'apparato digerente	87
	malattie infettive e parassitarie	7
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	2
Umbria	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	279
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	155
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	137
	malattie dell'apparato visivo	118

Regione di Residenza	Gruppi di malattie	n.	
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	113	
	malattie dell'apparato respiratorio	105	
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	92	
	malattie del metabolismo	81	
	malattie delle ghiandole endocrine	68	
	malattie del sistema immunitario	61	
	malattie del sistema circolatorio	37	
	tumori	35	
	malattie dell'apparato genito-urinario	22	
	malattie dell'apparato digerente	17	
	alcune condizioni morbose di origine perinatale	2	
	malattie infettive e parassitarie	1	
Valle d'Aosta	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	16	
	malattie del metabolismo	12	
	malattie del sangue e degli organi ematopoietici	11	
	malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	11	
	malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	5	
	malattie dell'apparato genito-urinario	3	
	malattie dell'apparato visivo	3	
	malattie delle ghiandole endocrine	2	
	malattie del sistema circolatorio	1	
	malattie del sistema immunitario	1	
	malattie dell'apparato respiratorio	1	
	malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	1	
	malattie infettive e parassitarie	1	
	tumori	1	
	Veneto	malattie del sistema nervoso centrale e periferico	2247
		malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	1751
malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche		925	
malattie del sangue e degli organi ematopoietici		902	
malattie dell'apparato visivo		826	
malattie dell'apparato respiratorio		611	
malattie del metabolismo		456	
malattie del sistema immunitario		422	
malattie della cute e del tessuto sottocutaneo		358	
malattie del sistema circolatorio		345	
tumori		270	
malattie delle ghiandole endocrine		269	
malattie dell'apparato digerente		135	
malattie dell'apparato genito-urinario		124	
malattie infettive e parassitarie		74	
alcune condizioni morbose di origine perinatale		1	

5. ATTIVITÀ DELLE STRUTTURE 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 malattia rara 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.

La Tabella A1 dell'Allegato al Capitolo 5 presenta l'elenco del numero di segnalazioni effettuate nel biennio 2017-2018 per codici di gruppo dell'Allegato 7 del DPCM del 12/01/2017 riferite alle strutture sanitarie (≥ 10 segnalazioni), mentre la Tabella A2 riporta le segnalazioni per patologie individuali (≥ 5 segnalazione).

Nella Tabella A2 in Allegato al Capitolo 5 gli esempi e i sinonimi delle malattie con codice di gruppo sono stati ricondotti tutti alla stessa nomenclatura del gruppo e le segnalazioni relative sono state sommate. Se ad esempio il Centro X segnala: 5 casi per la Sindrome men tipo 1 (RCG162) e 6 casi per la Sindrome di men tipo 2 (RCG162), in Tabella sarà riportato il Centro X segnalante 11 casi con sindromi da neoplasie endocrine multiple (RCG162).

Le patologie certificate da ogni Centro e presenti nelle due Tabelle sono rappresentate in ordine decrescente per numero di certificazioni.

Allegato al Capitolo 5

Segnalazioni effettuate nel biennio 2017-2018 per codici di gruppo dell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 riferite ai Centri

Tabella A1. Numero di segnalazioni per codici di esenzione (CE) di gruppo per Centri della rete MR

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
Abruzzo	Ospedale Civile Spirito Santo	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	89
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	35
		RDG010	anemie ereditarie	18
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	13
		RDG031	piastriropatie autoimmuni primarie croniche	13
	Ospedale Mazzini	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	18
	PO Clinicizzato SS. Annunziata	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	52
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	46
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	26
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	22
		RFG080	distrofie muscolari	15
		RJG020	glomerulopatie primitive	15
		RFG060	neuropatie ereditarie	11
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	11
		RFG040	malattie spino-cerebellari	10
	RFG090	distrofie miotoniche	10	
Campania	AO A. Cardarelli	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	141
		RDG010	anemie ereditarie	12
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	12
		RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	10
	AO dei Colli-P Monaldi	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	211
		RNG141	sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	18
		RCG150	istiocitosi croniche	11
	AO G. Rummo	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	22
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	18
	AO OO.RR. San Giovanni di Dio e Ruggi	RDG031	piastriropatie autoimmuni primarie croniche	18
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	17
	AO S. G. Moscati	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	38
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	10
	AO Santobono-Pausilipon-Ospedale Santobono	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	75
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	20
		RJG020	glomerulopatie primitive	18
		RFG050	atrofie muscolari spinali	11
	AO Santobono-Pausilipon- PO SS Annunziata	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	23
	AOU Federico II di Napoli	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	230
		RFG040	malattie spino-cerebellari	77
		RGG020	linfedemi primari cronici	67
		RFG060	neuropatie ereditarie	66
		RFG080	distrofie muscolari	62
RCG160		immunodeficienze primarie	56	
RFG101		sindromi miasteniche congenite e disimmuni	41	
RNG090		sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	40	
RCG162		sindromi da neoplasie endocrine multiple	30	
RCG080		difetti da accumulo di lipidi	28	
RDG031		piastriropatie autoimmuni primarie croniche	28	
RCG040		difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	22	

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
Emilia-Romagna	AOU UNICAM	RFG090	distrofie miotoniche	22
		RBG010	neurofibromatosi	21
		RCG070	difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	17
		RCG130	amiloidosi sistemiche	16
		RDG010	anemie ereditarie	14
		RFG070	miopatie congenite ereditarie	11
		RNG070	ittiosi congenite	11
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	302
		RFG080	distrofie muscolari	119
		RBG010	neurofibromatosi	101
		RJG020	glomerulopatie primitive	64
		RDG010	anemie ereditarie	55
		RFG090	distrofie miotoniche	50
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	42
		RFG070	miopatie congenite ereditarie	31
		RFG040	malattie spino-cerebellari	25
		RFG060	neuropatie ereditarie	23
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	20
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	16
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	13	
	RFG050	atrofie muscolari spinali	12	
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	11	
	Istituto Nazionale Tumori di Napoli	RBG021	cancre non poliposico ereditario del colon	37
	AOU Arcispedale S. Anna	RDG050	sindromi mielodisplastiche	79
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	57
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	51
		RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	33
		RDG010	anemie ereditarie	22
		RFG060	neuropatie ereditarie	16
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	14
		RFG040	malattie spino-cerebellari	12
		RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	11
		AOU di Modena-AOSPU Policlinico	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive
RDG031			piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	64
RDG010			anemie ereditarie	47
RCG100			difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	38
RCG110			difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	15
RJG020			glomerulopatie primitive	12
RNG020			sindromi con artrogriposi multiple congenite	11
RNG090			sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	11
AOU di Modena-Ospedale Civile S. Agostino-Estense		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	210
		RFG060	neuropatie ereditarie	12
AOU Ospedali Riuniti		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	114
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	76
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	42
		RJG020	glomerulopatie primitive	37
		RDG010	anemie ereditarie	28
		RCG160	immunodeficienze primarie	24
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	21
		RBG010	neurofibromatosi	18
	RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	14	
	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	11	
RBG021	cancre non poliposico ereditario del colon	10		

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RCG150	istiocitosi croniche	10
		RFG080	distrofie muscolari	10
	AOU S. Orsola-Malpighi	RJG020	glomerulopatie primitive	144
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	103
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	88
		RBG010	neurofibromatosi	76
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	73
		RCG160	immunodeficienze primarie	71
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	66
		RCG130	amiloidosi sistemiche	47
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	47
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	35
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	25
		RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	24
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	20
		RJG010	tubulopatie primitive	19
		RDG010	anemie ereditarie	18
		RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	17
		RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	16
		RCG010	iperaldosteronismi primitivi	14
		RNG150	agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	14
		RCG080	difetti da accumulo di lipidi	13
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	12	
	RNG011	altre sindromi malformative congenite gravi e invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	12	
	RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	11	
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	11	
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	10	
	IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli	RNG050	condrodistrofie congenite	103
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	30
	IRCCS Scienze Neurologiche	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	344
		RFG060	neuropatie ereditarie	51
		RFG080	distrofie muscolari	31
		RFG040	malattie spino-cerebellari	28
		RFG090	distrofie miotoniche	20
		RCG130	amiloidosi sistemiche	18
	RFG050	atrofie muscolari spinali	11	
	Ospedale Ravenna	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	62
	Ospedale Cesena	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	24
		RDG010	anemie ereditarie	12
	Ospedale Forlì	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	98
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	79
	PO Provinciale di Reggio Emilia-Ospedale S. Maria Nuova	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	79
		RDG010	anemie ereditarie	65
		RBG010	neurofibromatosi	33
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	33
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	25
		RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	18
		RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	15
		RFG140	distrofie ereditarie della cornea	12
	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	10	
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	10	

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
Friuli Venezia Giulia	PO Rimini-Santarcangelo-Ospedale Rimini	RDG010	anemie ereditarie	11
	PO Unico-Azienda di Bologna	RGG020	linfedemi primari cronici	31
	PO Unico-Azienda di Bologna-Ospedale Maggiore	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	43
		RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	14
	Centro Unico Piacenza-Ospedale Piacenza	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	48
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	41
		RDG010	anemie ereditarie	22
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20
		RFG140	distrofie ereditarie della cornea	13
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	10
		RFG140	distrofie ereditarie della cornea	43
	Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Trieste	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	36
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	28
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	16
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	15
		RDG050	sindromi mielodisplastiche	15
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	14
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	14
	Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	54
RHG010		malattie interstiziali polmonari primitive	37	
RFG160		distonie primarie	28	
RBG010		neurofibromatosi	23	
RFG050		atrofie muscolari spinali	18	
RFG080		distrofie muscolari	14	
RFG101		sindromi miasteniche congenite e disimmuni	14	
RFG110		distrofie retiniche ereditarie	14	
RJG020		glomerulopatie primitive	14	
RCG060		difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	13	
RFG060		neuropatie ereditarie	13	
RDG031		piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	12	
RFG090	distrofie miotoniche	11		
Friuli Occidentale	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	61	
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	24	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	19	
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	16	
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	15	
	RGG010	microangiopatie trombotiche	13	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	13	
IRCCS Burlo Garofolo	RBG010	neurofibromatosi	115	
	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	62	
	RCG160	immunodeficienze primarie	42	
	RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	28	
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	27	
	RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	19	
	RCG140	mucopolisaccaridosi	15	
	RDG010	anemie ereditarie	15	
	RFG080	distrofie muscolari	13	
	RNG050	condrodistrofie congenite	13	
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	10	
IRCCS Centro Riferimento Oncologico	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	50	
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	42	
Lazio	ASL Roma 1-Ospedale Oftalmico	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	10

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
	ASL Roma 1-Ospedale S. Filippo Neri	RFG060	neuropatie ereditarie	11	
	ASL ROMA 2-Ospedale S. Eugenio/CTO	RDG010	anemie ereditarie	14	
	AO San Camillo Forlanini	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	143	
		RFG060	neuropatie ereditarie	14	
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	13	
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	11	
		RFG040	malattie spino-cerebellari	10	
	AO Sant'Andrea	RFG050	atrofie muscolari spinali	10	
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	24	
	AOU Policlinico Tor Vergata	RFG080	distrofie muscolari	19	
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	84	
	AOU Policlinico Umberto I	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	29	
		RDG050	sindromi mielodisplastiche	22	
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	153	
		RBG010	neurofibromatosi	59	
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	53	
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	50	
		RCG160	immunodeficienze primarie	42	
		RCG150	istiocitosi croniche	40	
		RCG080	difetti da accumulo di lipidi	34	
		RDG010	anemie ereditarie	31	
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	25	
		RGG020	linfedemi primari cronici	24	
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	22	
		RFG040	malattie spino-cerebellari	19	
		RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	18	
		RNG030	sindromi con cranio-sinostosi	17	
		RFG060	neuropatie ereditarie	14	
		Fondazione Policlinico A. Gemelli	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	291
			RDG020	difetti ereditari della coagulazione	112
			RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	85
	RFG101		sindromi miasteniche congenite e disimmuni	71	
	RDG050		sindromi mielodisplastiche	30	
	RDG031		piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	26	
	RFG080		distrofie muscolari	22	
	RFG040		malattie spino-cerebellari	19	
	RGG020		linfedemi primari cronici	18	
	RBG010		neurofibromatosi	16	
	RNG100		altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	14	
	RCG160		immunodeficienze primarie	13	
	RFG090		distrofie miotoniche	13	
	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	10		
	IRCCS IRE-ISG	RCG110	difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	38	
		RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	36	
	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	34	
		RNG070	ittiosi congenite	61	
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	47	
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	44	
		RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	42	
		RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi e invalidanti dei vasi periferici	27	
		RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	22	
	RFG080	distrofie muscolari	22		

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
		RNG030	sindromi con cranio-sinostosi	20	
		RBG010	neurofibromatosi	17	
		RFG050	atrofie muscolari spinali	16	
		RNG141	sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	16	
		RFG040	malattie spino-cerebellari	15	
		RDG010	anemie ereditarie	14	
		RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	10	
	Ospedale S. Giovanni Calibita-FBF	RCG130	amiloidosi sistemiche	34	
	PO ASL Latina	RFG040	malattie spino-cerebellari	18	
	Liguria	Azienda ASL n.3 Genovese	RDG010	anemie ereditarie	40
			RDG020	difetti ereditari della coagulazione	14
		Ente Ospedaliero Ospedali Galliera	RDG010	anemie ereditarie	24
			RDG020	difetti ereditari della coagulazione	23
		Istituto Giannina Gaslini - IRCSS	RCG160	immunodeficienze primarie	41
			RNG050	condrodistrofie congenite	24
			RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	21
			RDG020	difetti ereditari della coagulazione	16
			RFG080	distrofie muscolari	14
RBG010			neurofibromatosi	10	
RNG040			altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	10	
Ospedale Policlinico San Martino-IRCSS		RFG060	neuropatie ereditarie	38	
		RGG020	linfedemi primari cronici	27	
		RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	26	
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	25	
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	24	
		RCG160	immunodeficienze primarie	14	
Ospedale S. Paolo di Savona del PO ASL2		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	11	
Ospedale San Bartolomeo di Sarzana-PO ASL5	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	10		
Lombardia	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	261	
		RDG010	anemie ereditarie	199	
		RNG070	ittiosi congenite	85	
		RBG010	neurofibromatosi	78	
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	37	
		RJG020	glomerulopatie primitive	34	
		RCG160	immunodeficienze primarie	32	
		RCG070	difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	25	
		RDG050	sindromi mielodisplastiche	23	
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	22	
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	21	
		RFG080	distrofie muscolari	19	
		RCG110	difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	18	
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	18	
		RNG142	altre sindromi malformative congenite gravi e invalidanti dei vasi periferici	18	
		RNG050	condrodistrofie congenite	17	
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	15	
		RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	13	
		RJG010	tubulopatie primitive	10	
		RNG264	altre malformazioni congenite gravi e invalidanti dell'apparato genito-urinario	10	

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	202
		RCG150	istiocitosi croniche	12
	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	RBG010	neurofibromatosi	169
		RFG040	malattie spino-cerebellari	120
		RFG060	neuropatie ereditarie	104
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	36
		RFG080	distrofie muscolari	32
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	32
		RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	18
		RFG090	distrofie miotoniche	16
		RFG010	leucodistrofie	15
		RFG050	atrofie muscolari spinali	15
		RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	15
		RCG078	difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	13
		RFG070	miopatie congenite ereditarie	11
	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	93
	IRCCS E. Medea- Associazione La Nostra Famiglia-Polo di Bosisio Parini	RCG130	amiloidosi sistemiche	65
		RDG010	anemie ereditarie	28
	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	RFG080	distrofie muscolari	32
		RFG040	malattie spino-cerebellari	26
	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	RFG090	distrofie miotoniche	12
		RFG080	distrofie muscolari	38
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	37
		RFG040	malattie spino-cerebellari	22
	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	RFG060	neuropatie ereditarie	16
		RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	10
	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	14
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	12
	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	30
		RFG080	distrofie muscolari	26
		RFG040	malattie spino-cerebellari	25
		RCG161	sindromi auto-infiammatorie ereditarie/familiari	23
		RFG060	neuropatie ereditarie	15
RCG160		immunodeficienze primarie	14	
RCG020		sindromi adrenogenitali congenite	13	
RGG020		linfedemi primari cronici	11	
Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	RJG010	tubulopatie primitive	11	
	RJG020	glomerulopatie primitive	24	
Ospedale di Cremona	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	14	
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	13	
Ospedale di Garbagnate Milanese	RGG020	linfedemi primari cronici	10	
Ospedale di Lecco	RGG020	linfedemi primari cronici	18	
Ospedale di Lecco	RJG020	glomerulopatie primitive	21	
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	17	
Ospedale di Mantova	RDG010	anemie ereditarie	14	
	RCG130	amiloidosi sistemiche	11	
Ospedale di Sondrio	RDG050	sindromi mielodisplastiche	14	
Ospedale Niguarda	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	53	
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	24	
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	22	
	RJG010	tubulopatie primitive	20	

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	16
		RJG020	glomerulopatie primitive	48
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	23
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	20
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	13
	Ospedale S. Gerardo di Monza	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	206
		RDG010	anemie ereditarie	99
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	60
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	40
		RCG080	difetti da accumulo di lipidi	31
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	25
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	22
		RBG010	neurofibromatosi	21
		RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	21
		RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	20
		RCG070	difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	20
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20
		RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	19
		RCG010	iperaldosteronismi primitivi	18
		RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	18
		RCG140	mucopolisaccaridosi	14
		RFG140	distrofie ereditarie della cornea	11
	RNG091	sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	10	
	Ospedale S. Paolo di Milano	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	144
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	55
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	47
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	19
	Ospedale San Giuseppe di Milano	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	47
		RFG140	distrofie ereditarie della cornea	26
	Polo Ortopneumatologico e Reumatologico (Ex. G. Pini)	RCG161	sindromi auto-infiammatorie ereditarie/familiari	19
	Spedali Civili di Brescia- Ospedale dei Bambini	RCG160	immunodeficienze primarie	89
		RCG161	sindromi auto-infiammatorie ereditarie/familiari	28
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	25
		RDG010	anemie ereditarie	17
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	72
		RJG020	glomerulopatie primitive	41
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	38
		RCG130	amiloidosi sistemiche	37
		RCG161	sindromi auto-infiammatorie ereditarie/familiari	25
		RFG140	distrofie ereditarie della cornea	23
		RFG060	neuropatie ereditarie	20
		RCG080	difetti da accumulo di lipidi	17
RGG020		linfedemi primari cronici	17	
RBG021		carcinoma non poliposico ereditario del colon	13	
RCG160		immunodeficienze primarie	13	
RDG020		difetti ereditari della coagulazione	13	
RFG090		distrofie miotoniche	13	
RCG110		difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	10	
RDG031		piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	10	
RFG080		distrofie muscolari	10	
Marche		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	126

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	AOU Ospedali Riuniti-Ancona	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	66
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	42
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	31
		RBG010	neurofibromatosi	28
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	26
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	21
		RDG010	anemie ereditarie	19
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	18
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	18
		RFG040	malattie spino-cerebellari	15
		RFG090	distrofie miotoniche	15
		RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	14
		RCG160	immunodeficienze primarie	12
		RFG060	neuropatie ereditarie	12
		RFG080	distrofie muscolari	12
		RNG050	condrodistrofie congenite	12
		RCG130	amiloidosi sistemiche	10
		RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	10
PA Bolzano	Ospedale Centrale di Bolzano	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	94
		RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	63
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	20
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	20
		RDG010	anemie ereditarie	18
		RBG010	neurofibromatosi	15
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	14
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	14
RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	13		
PA Trento	Ospedale S. Chiara	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	113
		RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	65
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	46
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	24
		RGG020	linfedemi primari cronici	18
		RBG010	neurofibromatosi	14
Piemonte e Valle d'Aosta	AO S.Croce e Carle	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	14
	AOU Città della Salute e della Scienza-Ospedale Centro Traumatologico Ortopedico	RJG020	glomerulopatie primitive	61
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	19
	AOU Città della Salute e della Scienza-Ospedale Dermatologico San Lazzaro	RNG050	condrodistrofie congenite	13
		RBG010	neurofibromatosi	47
		RNG070	ittiosi congenite	13
	AOU Città della Salute e della Scienza-Ospedale Infantile Regina Margherita	RBG010	neurofibromatosi	11
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	69
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	60
		RJG020	glomerulopatie primitive	51
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	35
		RDG010	anemie ereditarie	31
RNG090		sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	31	
RDG031		piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	28	
RCG160		immunodeficienze primarie	21	
RNG030	sindromi con cranio-sinostosi	20		
RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	17		

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	AOU Città della Salute e della Scienza-Ospedale San Giovanni Battista Molinette	RFG080	distrofie muscolari	10
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	121
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	56
		RNG141	sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	39
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	22
		RFG060	neuropatie ereditarie	21
		RJG020	glomerulopatie primitive	21
		RFG040	malattie spino-cerebellari	19
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	17
		RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	16
		RFG080	distrofie muscolari	16
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	12
		RFG090	distrofie miotoniche	11
	RCG010	iperaldosteronismi primitivi	10	
	AOU Maggiore Della Carità Novara-Ospedale Maggiore della Carità	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	11
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	11
	Az. SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo-Osp. Civile SS. Antonio e Biagio	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	17
	AOU S. Luigi	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	137
		RDG010	anemie ereditarie	83
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	25
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	25
		RNG141	sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	17
		RJG010	tubulopatie primitive	10
	Ospedale degli Infermi di Biella	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	16
	Ospedale Maria Vittoria	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	42
	Ospedale Mauriziano Umberto I	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	46
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	12
		RJG020	glomerulopatie primitive	11
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	10
	Ospedale Unico Vercellese-Ospedale Sant'Andrea	RNG141	sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	14
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	12
		RJG020	glomerulopatie primitive	10
	Ospedali Riuniti ASL AT	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	18
	Centro Ospedale Riuniti Ciriè-Lanzo-PO Riunito Sede di Ciriè	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	59
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	13
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	11
		RDG050	sindromi mielodisplastiche	11
		RJG020	glomerulopatie primitive	10
	Centro Unificato Savigliano-Saluzzo CN-Ospedale di Savigliano	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	14
	Torino Nord Emergenza San Giovanni Bosco	RJG020	glomerulopatie primitive	126
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	80
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	78
RG020		linfedemi primari cronici	38	
RNG141		sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	32	
RBG021		cancro non poliposico ereditario del colon	21	
RCG130		amiloidosi sistemiche	17	
RFG040		malattie spino-cerebellari	17	
RCG160		immunodeficienze primarie	16	
RDG031		piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	15	
RNG030		sindromi con craniosinostosi	14	
RFG110		distrofie retiniche ereditarie	13	

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
Puglia	AOU Consorziale Policlinico Bari	RFG060	neuropatie ereditarie	12	
		RFG140	distrofie ereditarie della cornea	12	
		RDG010	anemie ereditarie	11	
		RNG050	condrodistrofie congenite	11	
		RBG010	neurofibromatosi	10	
	AOU OO RR-Foggia	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	190	
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	155	
		RNG141	sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	126	
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	110	
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	81	
		RJG020	glomerulopatie primitive	76	
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	66	
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	65	
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	61	
		RCG160	immunodeficienze primarie	44	
		RBG010	neurofibromatosi	39	
		RDG010	anemie ereditarie	36	
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	27	
		RFG060	neuropatie ereditarie	25	
		RFG080	distrofie muscolari	18	
		RJG010	tubulopatie primitive	15	
		RCG150	istiocitosi croniche	14	
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	13	
		RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	12	
		RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	11	
		RCG080	difetti da accumulo di lipidi	11	
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	59	
		RJG020	glomerulopatie primitive	28	
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20	
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	20	
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	14	
		IRCCS E. Medea-Polo di Ostuni-Brindisi	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	10
		Ospedale Andria-L. Bonomo	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	17
		Ospedale Bari Di Venere-Triggiano	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	20
			RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	10
		Ospedale Brindisi Perrino	RDG050	sindromi mielodisplastiche	80
			RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	64
			RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	26
			RDG010	anemie ereditarie	18
			RFG060	neuropatie ereditarie	12
	RFG090		distrofie miotoniche	10	
	RNG060		osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	10	
Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza	RFG140	distrofie ereditarie della cornea	42		
	RFG060	neuropatie ereditarie	30		
	RDG010	anemie ereditarie	25		
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	25		
	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	20		
	RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	19		
	RDG050	sindromi mielodisplastiche	18		
	RNG050	condrodistrofie congenite	18		
	RBG010	neurofibromatosi	17		
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	17		
	RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	17		
	RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	13		
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	13		

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	Ospedale Lecce-V. Fazzi	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	41
		RDG050	sindromi mielodisplastiche	25
		RDG010	anemie ereditarie	19
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	11
	Ospedale regionale EE G. Panico	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	25
		RBG010	neurofibromatosi	21
		RDG010	anemie ereditarie	12
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	11
	Ospedale regionale EE Miulli	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	27
	PO centrale Taranto	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	46
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	12
	Struttura Riabilitativa Ex Art. 26-Supersano	RGG020	linfedemi primari cronici	21
	Sardegna	AO G. Brotzu	RDG010	anemie ereditarie
RDG031			piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	43
RFG101			sindromi miasteniche congenite e disimmuni	41
RJG020			glomerulopatie primitive	38
RNG030			sindromi con craniosinostosi	24
RCG160			immunodeficienze primarie	22
RNG040			altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	15
RNG060			osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	11
AOU Cagliari		RBG010	neurofibromatosi	10
		RCG030	pollendocrinopatie autoimmuni	49
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	30
Azienda Universitaria Ospedaliera Sassari		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	19
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	25
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	22
		RBG010	neurofibromatosi	14
PO R. Binaghi		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	11
		RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	79
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	40
		RFG060	neuropatie ereditarie	35
		RFG080	distrofie muscolari	22
PO San Francesco Stabilimento SS. Annunziata		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	19
		RFG080	distrofie muscolari	17
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	12
Sicilia	ARNAS Civico-Benefratelli	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	10
		RDG010	anemie ereditarie	10
	ARNAS Garibaldi Centro-Catania	RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	10
	AO Ospedali Riuniti Cervello-Palermo	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	68
		RBG010	neurofibromatosi	31
		RDG010	anemie ereditarie	18
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	15
	AOU Policlinico di Catania Ferrarotto	RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	13
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	14
	AOU Policlinico di Catania Rodolico	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	60
		RBG010	neurofibromatosi	16
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	14
	AOU Policlinico di Messina	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	18
		RFG040	malattie spino-cerebellari	10
		RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	10

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	IRCCS Oasi Maria SS. di Troina	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	19
Toscana	AO Meyer	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	95
		RBG010	neurofibromatosi	63
		RCG160	immunodeficienze primarie	55
		RJG010	tubulopatie primitive	34
		RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	30
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	30
		RDG010	anemie ereditarie	26
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	22
		RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	21
		RNG141	sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	20
		RHG011	sindromi gravi e invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	17
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	16
		RCG080	difetti da accumulo di lipidi	15
		RCG074	difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	14
		RCG150	istiocitosi croniche	11
		RNG131	altre sindromi malformative congenite gravi e invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	11
		RCG061	iperinsulinismi congeniti	10
		RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	10
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	199	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	117	
	RJG020	glomerulopatie primitive	42	
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	39	
	RFG060	neuropatie ereditarie	32	
	RFG040	malattie spino-cerebellari	21	
	RCG083	altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	20	
	RCG161	sindromi <i>auto-infiammatorie</i> ereditarie/familiari	17	
	RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	16	
	RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	14	
	RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	12	
	RFG080	distrofie muscolari	11	
	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	11	
	RFG090	distrofie miotoniche	10	
	RGG020	linfedemi primari cronici	10	
	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	171	
	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	163	
	RCG130	amiloidosi sistemiche	121	
	RCG160	immunodeficienze primarie	113	
	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	103	
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	88	
	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	86	
	RBG010	neurofibromatosi	85	
	RJG020	glomerulopatie primitive	76	
RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	66		
RGG020	linfedemi primari cronici	62		
RFG040	malattie spino-cerebellari	27		
RFG110	distrofie retiniche ereditarie	25		
RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	23		
RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	17		
	AOU Senese			
	AOU Careggi			

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
		RCG161	sindromi <i>auto-infiammatorie</i> ereditarie/familiari	17	
		RFG060	neuropatie ereditarie	16	
		RCG080	difetti da accumulo di lipidi	11	
		RDG010	anemie ereditarie	11	
		RFG080	distrofie muscolari	10	
	AOU Pisana	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	1972	
		RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	267	
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	130	
		RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	117	
		RNG110	discinesie ciliari primarie	81	
		RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	73	
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	58	
		RFG160	distonie primarie	57	
		RFG080	distrofie muscolari	54	
		RCG160	immunodeficienze primarie	49	
		RGG020	linfedemi primari cronici	38	
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	37	
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	32	
		RJG020	glomerulopatie primitive	31	
		RFG060	neuropatie ereditarie	30	
		RBG010	neurofibromatosi	28	
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	27	
		RFG040	malattie spino-cerebellari	27	
		RFG090	distrofie miotoniche	22	
		RFG070	miopatie congenite ereditarie	17	
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	17	
		RCG083	altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	14	
		RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	13	
		RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	12	
		RJG010	tubulopatie primitive	10	
		RNG262	difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	10	
		Fondazione CNR-RT G. Monasterio	RDG010	anemie ereditarie	94
		Fondazione CNR-RT G. Monasterio Ospedale del Cuore G. Pasquinucci	RNG141	sindromi malformative congenite gravi e invalidanti del cuore e dei grandi vasi	71
		Fondazione Stella Maris-Calambrone	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	61
			RFG040	malattie spino-cerebellari	32
			RFG070	miopatie congenite ereditarie	18
			RFG080	distrofie muscolari	14
		Nuovo Ospedale Di Prato S. Stefano	RFG060	neuropatie ereditarie	12
	Ospedale Area Aretina Nord	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	26	
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	20	
	Ospedale Fiorentino Santa Maria Nuova	RBG021	cancro non poliposico ereditario del colon	19	
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	25	
	Ospedale Fiorentino Sud-Est Santa Maria Annunziata	RJG020	glomerulopatie primitive	15	
RFG101		sindromi miasteniche congenite e disimmuni	19		
Ospedale Versilia	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	32		
	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	11		
PO Empoli Ospedale S. Giuseppe	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	17		
PO San Luca Lucca	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	26		

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.		
	PO Zona delle Apuane Ospedale Apuane	RGG020	linfedemi primari cronici	94		
	Spedali Riuniti Pistoia Ospedale San Jacopo	RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	12		
Umbria	AO di Perugia	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	70		
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	47		
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	46		
		RCG160	immunodeficienze primarie	39		
		RDG050	sindromi mielodisplastiche	21		
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	18		
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	17		
		RDG010	anemie ereditarie	16		
		RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	15		
		RFG060	neuropatie ereditarie	14		
		AO S. Maria-Terni	RBG010	neurofibromatosi	10	
Veneto	AO Padova	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	370		
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	160		
		RBG010	neurofibromatosi	142		
		RFG080	distrofie muscolari	104		
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	98		
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	84		
		RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	71		
		RDG010	anemie ereditarie	66		
		RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	63		
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	61		
		RCG160	immunodeficienze primarie	60		
		RFG050	atrofie muscolari spinali	50		
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	46		
		RCG010	iperaldosteronismi primitivi	41		
		RFG060	neuropatie ereditarie	36		
		RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	35		
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	35		
		RFG090	distrofie miotoniche	34		
		RGG020	linfedemi primari cronici	33		
		RFG040	malattie spino-cerebellari	29		
		RBG021	cancri non poliposici ereditari del colon	25		
		RCG080	difetti da accumulo di lipidi	24		
		RFG070	miopatie congenite ereditarie	21		
		RJG010	tubulopatie primitive	21		
		RCG110	difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme	19		
		RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	17		
		RCG130	amiloidosi sistemiche	17		
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	17		
		RCG030	poliendocrinopatie autoimmuni	16		
		RCG150	istiocitosi croniche	15		
		RJG020	glomerulopatie primitive	15		
		RNG050	condrodistrofie congenite	14		
		RCG060	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	13		
		RNG030	sindromi con craniosinostosi	13		
		RCG092	difetti congeniti responsivi alla biotina	12		
		RGG010	microangiopatie trombotiche	12		
		RNG070	ittiosi congenite	12		
		RNG100	altre anomalie congenite multiple gravi e invalidanti con ritardo mentale	10		
			AOU Integrata Verona	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	229
				RFG060	neuropatie ereditarie	105
				RDG010	anemie ereditarie	93

Regione invio	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
		RCG160	immunodeficienze primarie	76	
		RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	58	
		RCG100	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	47	
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	28	
		RNG060	osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	28	
		RFG040	malattie spino-cerebellari	23	
		RFG130	degenerazioni della cornea	15	
		RCG040	difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	14	
		RDG020	difetti ereditari della coagulazione	13	
		RFG080	distrofie muscolari	13	
		RFG090	distrofie miotoniche	13	
		RFG110	distrofie retiniche ereditarie	11	
		RCG020	sindromi adrenogenitali congenite	10	
	RCG080	difetti da accumulo di lipidi	10		
		IRCCS E. Medea-Conegliano	RFG040	malattie spino-cerebellari	24
		Istituto Oncologico Veneto Padova	RCG162	sindromi da neoplasie endocrine multiple	27
		Ospedale di Camposampiero	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	85
			RFG140	distrofie ereditarie della cornea	21
		Ospedale di Castelfranco	RDG020	difetti ereditari della coagulazione	13
		Ospedale di Mestre	RFG130	degenerazioni della cornea	12
		Ospedale di Rovigo	RDG010	anemie ereditarie	14
		Ospedale di Sant'Antonio	RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	74
			RFG140	distrofie ereditarie della cornea	44
		Ospedale di Treviso	RFG110	distrofie retiniche ereditarie	41
			RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	310
			RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	40
			RDG010	anemie ereditarie	38
			RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	32
		Ospedale di Vicenza	RNG090	sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	32
			RCG160	immunodeficienze primarie	31
			RFG101	sindromi miasteniche congenite e disimmuni	222
			RNG040	altre anomalie congenite gravi e invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose	69
			RDG031	piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	53
	RDG020		difetti ereditari della coagulazione	47	
	RDG010		anemie ereditarie	28	
		RHG010	malattie interstiziali polmonari primitive	15	

AO: Azienda Ospedaliera; AOU: Azienda Ospedaliera Universitaria; PO: Presidio Ospedaliero

Tabella A2. Numero di segnalazioni per patologia per Centri della rete MR

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
Abruzzo	Ospedale Civile S. Salvatore	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	14
		RF0183	sindrome di Guillain-Barre	7
	Ospedale Civile Spirito Santo	RH0011	sarcoidosi	33
		RM0120	sclerosi Sistemica progressiva	20
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	9
		RF0280	cheratocono	8
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7
		RD0081	mastocitosi sistemica	6
		RG0080	arterite a cellule giganti	6
		RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	5
		RM0030	connettivite mista	5
		RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	5
	Ospedale G. Bernabeo-Ortona	RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	13
	Ospedale Mazzini	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	6
	PO Clinicizzato SS. Annunziata	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	51
		RH0011	sarcoidosi	14
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	10
		RG0010	endocardite reumatica	8
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	8
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	7
RF0170		paralisi sopranucleare progressiva	6	
RF0280		cheratocono	6	
RN0010		sindrome di Arnold-Chiari	5	
Basilicata		AO regionale San Carlo	RC0210	malattia di Behçet
	RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	11
Calabria	AO Pugliese-G. Ciaccio	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	11
		RM0030	connettivite mista	8
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	5
	AO di Cosenza Annunziata/M. Santo/S. Barbara	RF0280	cheratocono	15
Campania	AO A. Cardarelli	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	13
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	11
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	10
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
	AO dei Colli-P. Monaldi	RF0280	cheratocono	161
		RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	117
		RH0011	sarcoidosi	75
		RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	29
		RB0060	linfoangiomiomatosi	5
	AO G. Rummo	RN0880	ectrodattilia-displasia ectodermica-palatoschisi	5
		RN1330	sindrome del cromosoma X fragile	5
	AO OO.RR. San Giovanni di Dio e Ruggi	RF0280	cheratocono	145
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	46
		RD0081	mastocitosi sistemica	26
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	25
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	18
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	10
		RC0021	deficit congenito isolato di GH	9
		RC0210	malattia di Behçet	7
		RI0030	gastroenterite eosinofila	7
		RH0011	sarcoidosi	6
		RF0280	cheratocono	22
	AO S. G. Moscati	RJ0030	cistite interstiziale	14
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	9
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	8
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	5
	AO Sant'Anna e San Sebastiano-Caserta	RF0280	cheratocono	8

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.		
AO Santobono-Pausilipon-Ospedale Santobono		RC0040	pubertà precoce idiopatica	38		
		RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	36		
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	24		
		RN0200	malattia di Hirschsprung	24		
		RF0140	sindrome di West	14		
		RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	12		
		RN1360	sindrome di Alport	11		
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	8		
		RN0750	sclerosi tuberosa	8		
		RN0180	atresia o stenosi duodenale	5		
		AOU Federico II di Napoli		RL0030	pemfigo	42
				RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	39
				RF0280	cheratocono	37
				RM0120	sclerosi sistemica progressiva	32
				RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	24
				RC0040	pubertà precoce idiopatica	23
				RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	22
				RF0080	corea di Huntington	22
				RF0090	distonia di torsione idiopatica	20
RD0070	anemie aplastiche acquisite			19		
RJ0030	cistite interstiziale			18		
RD0020	emoglobinuria parossistica notturna			16		
RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>			14		
RL0040	pemfigoide bolloso			12		
RC0210	malattia di Behçet			12		
RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante			11		
RC0190	angioedema ereditario			11		
RC0241	febbre mediterranea familiare			9		
RF0410	siringomielia-siringobulbia			8		
RN0680	sindrome di Turner			8		
RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria			8		
RF0170	paralisi sopranucleare progressiva			7		
RF0310	cadasil			7		
RN0210	atresia biliare			7		
RN1010	sindrome di Noonan			6		
RN0550	malattia di Darier			6		
RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite			6		
RF0040	sindrome di Rett			5		
RN1320	sindrome di Marfan			5		
RM0010	dermatomiosite			5		
AOU UNICAM		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	151		
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	149		
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	36		
		RF0280	cheratocono	35		
		RL0040	pemfigoide bolloso	21		
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	19		
		RL0030	pemfigo	18		
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	11		
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	10		
		RF0300	atrofia ottica di Leber	10		
		RN0710	sindrome Melas	9		
		RN0750	sclerosi tuberosa	9		
		RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito senza anosmia	8		
		RM0010	dermatomiosite	8		
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	7		
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7		
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	7		
		RF0080	corea di Huntington	6		
		RF0120	adrenoleucodistrofia	6		
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	6		

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
Emilia-Romagna		RI0050	colangite primitiva sclerosante	6	
		RN1380	sindrome di bardet-biedl	6	
		RF0170	sindrome di Steele-Richardson-Olszewski	5	
		RN0630	pseudoxantoma elastico	5	
		RN0680	sindrome di Turner	5	
		RN1360	sindrome di Alport	5	
	Istituto Nazionale Tumori di Napoli	RB0050	poliposi familiare	12	
	Emilia-Romagna	AOU Arcispedale S. Anna	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	370
			RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	54
			RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	28
			RG0080	arterite a cellule giganti	20
			RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18
RF0090			distonia di torsione idiopatica	16	
RM0020			polimiosite	14	
RM0121			sindrome sapho	12	
RM0010			dermatomiosite	9	
RL0030			pemfigo	6	
RL0040			pemfigoide bolloso	5	
RM0030			connettivite mista	5	
AOU di Modena-AOSPU Policlinico		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	300	
		RH0011	sarcoidosi	120	
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	93	
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	33	
		RF0280	cheratocono	28	
		RL0040	pemfigoide bolloso	18	
		RL0030	pemfigo	14	
		RN0290	camptodattilia familiare	12	
		RG0080	arterite a cellule giganti	9	
		RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	9	
		RN0430	sindrome di Poland	7	
		RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	6	
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	6	
		RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	6	
		RG0090	malattia di Takayasu	6	
		RM0010	dermatomiosite	6	
		RC0110	crioglobulinemia mista	5	
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	5	
RG0020		poliangioite microscopica	5		
RG0070		granulomatosi con poliangite	5		
RM0020		polimiosite	5		
AOU di Modena-Ospedale Civile S. Agostino-Estense		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	46	
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	42	
		RC0010	deficienza di ACTH	8	
		RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito senza anosmia	7	
AOU Ospedali Riuniti-PR		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	7	
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	125	
		RH0011	sarcoidosi	79	
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	42	
		RL0040	pemfigoide bolloso	34	
		RF0280	cheratocono	29	
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	21	
		RJ0020	fibrosi retroperitoneale	21	
		RL0030	pemfigo	16	
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	15	
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	13	
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	11		
	RF0150	narcolessia	9		
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	7		
RD0030	porpora di henoch-schonlein ricorrente	6			

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RM0030	connettivite mista	6
		RG0070	granulomatosi con poliangite	5
		RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	5
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	5
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	155
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	109
		RH0011	sarcoidosi	96
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	88
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	44
		RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	33
		RG0010	endocardite reumatica	31
		RG0070	granulomatosi con poliangite	26
		RB0060	linfoangioleiomiomatosi	21
		RN1320	sindrome di Marfan	21
		RD0030	porpora di henoch-schonlein ricorrente	19
		RG0080	arterite a cellule giganti	19
		RL0030	pemfigo	16
		RI0040	sindrome da pseudo-obstruzione intestinale	15
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	15
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	14
		RD0010	sindrome emolitico uremica	13
		RF0140	sindrome di West	12
		RL0040	pemfigoide bolloso	12
		RN0750	sclerosi tuberosa	12
		RN0250	rene con midollare a spugna	11
		RF0061	sindrome di Dravet	10
		RN0020	microcefalia isolata o sindromica	10
		RN1010	sindrome di Noonan	10
		RN0680	sindrome di Turner	9
		RG0020	poliangoite microscopica	8
		RD0081	mastocitosi sistemica	7
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	7
		RI0030	gastroenterite eosinofila	7
		RN0550	malattia di Darier	7
		RN1360	sindrome di Alport	7
		RB0070	sindrome del nevo basocellulare	6
		RN0050	lissencefalia	6
		RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	6
		RI0050	colangite primitiva sclerosante	5
		RJ0020	fibrosi retroperitoneale	5
		RM0020	polimiosite	5
		RN0820	sindrome di beckwith-wiedemann	5
		RN1220	sindrome di stickler	5
	IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	8
		RF0150	narcolessia	135
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	77
		RF0300	atrofia ottica di Leber	73
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	29
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	18
		RF0081	atrofia multisistemica	17
		RF0080	corea di Huntington	15
		RF0061	sindrome di Dravet	14
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	14
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	14
		RF0020	sindrome di Kearns-Sayre	10
		RM0020	polimiosite	10
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	9
		RN0050	lissencefalia	9
		RF0060	epilessia mioclonica progressiva	8
		RN0710	sindrome Melas	8

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RF0310	cadasil	6
		RF0411	sindrome della persona rigida	5
	Ospedale Ravenna	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	13
	PO Aziendale (AUSL Parma)-Ospedale Fidenza	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	13
	PO Cesena-Ospedale Cesena	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	71
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	16
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	11
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	9
		RG0080	arterite a cellule giganti	9
		RF0080	corea di Huntington	8
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	7
		RG0010	endocardite reumatica	6
		RM0020	polimiosite	6
		RH0011	sarcoidosi	73
	PO Forlì-Ospedale Forlì	RJ0030	cistite interstiziale	31
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	15
		RN1320	sindrome di Marfan	5
	PO Imola-Castel S. Pietro Terme-Ospedale Imola	RF0280	cheratocono	17
	PO Provinciale di Reggio Emilia-Ospedale S. Maria Nuova	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	228
		RF0280	cheratocono	125
		RF0230	iridociclite eterocromica di fuchs	95
		RG0080	arterite a cellule giganti	38
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	31
		RC0210	malattia di Behçet	31
		RN1720	sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	31
		RF0210	malattia di Eales	30
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	22
		RM0030	connettivite mista	22
		RH0011	sarcoidosi	20
		RF0320	coroidite multifocale	17
		RG0090	malattia di takayasu	17
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	13
		RG0070	granulomatosi con poliangite	13
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	12
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	10
		RG0020	poliangioite microscopica	9
		RG0030	poliarterite nodosa	8
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	8
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	8
		RG0050	granulomatosi eosinofila con poliangite	7
		RF0330	coroidite serpigiosa	6
		RN1010	sindrome di Noonan	6
		RM0010	dermatomiosite	5
		RM0020	polimiosite	5
		RN1330	sindrome del cromosoma X fragile	5
	PO Provinciale Nuovo S. Agostino-Ospedale Carpi	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8
	PO Rimini-Santarcangelo-Ospedale Rimini	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	110
		RF0280	cheratocono	83
		RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	23
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	23
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	20
		RN0170	atresia del digiuno	19
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	18
		RI0030	gastroenterite eosinofila	15
		RL0040	pemfigoide bolloso	15
		RG0080	arterite a cellule giganti	13
		RN0180	atresia o stenosi duodenale	11
		RM0010	dermatomiosite	8

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.		
	Centro Unico-Azienda di Bologna-Ospedale Maggiore	RC0210	malattia di Behçet	6		
		RM0020	polimiosite	6		
		RN0230	malattia del fegato policistico	6		
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	5		
		RN0320	gastroschisi	5		
		RF0280	cheratocono	52		
	Centro Unico Piacenza-Ospedale Piacenza	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	45		
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	120		
		RF0280	cheratocono	46		
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	16		
		RL0040	pemfigoide bolloso	9		
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	8		
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	6		
		RG0080	arterite a cellule giganti	6		
		RL0030	pemfigo	5		
		Friuli Venezia Giulia	Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Trieste	RH0011	sarcoidosi	211
				RF0280	cheratocono	76
				RA0030	malattia di Lyme	72
RL0040	pemfigoide bolloso			27		
RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>			21		
RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina			16		
RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite			15		
RG0080	arterite a cellule giganti			13		
RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica			13		
RM0120	sclerosi sistemica progressiva			11		
RC0210	malattia di Behçet			10		
RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante			10		
RL0030	pemfigo			10		
RM0010	dermatomiosite			8		
RB0060	linfoangioleiomiomatosi			6		
RF0100	sclerosi laterale amiotrofica			6		
RD0070	anemie aplastiche acquisite			5		
RD0081	mastocitosi sistemica			5		
RM0020	polimiosite		5			
Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine	RF0090		distonia di torsione idiopatica	45		
	RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	45		
	RH0011		sarcoidosi	40		
	RM0120		sclerosi sistemica progressiva	28		
	RG0080		arterite a cellule giganti	24		
	RA0030		malattia di Lyme	23		
	RC0040		pubertà precoce idiopatica	18		
	RC0220		sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	17		
	RG0070		granulomatosi con poliangite	13		
	RM0010		dermatomiosite	12		
	RF0280		cheratocono	11		
	RI0030	gastroenterite eosinofila	11			
RM0020	polimiosite	10				
RC0210	malattia di Behçet	9				
RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	9				
RG0030	poliarterite nodosa	9				
RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	9				
RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8				
RI0050	colangite primitiva sclerosante	7				
RF0150	narcolessia	6				
RG0020	poliangioite microscopica	6				
RN0680	sindrome di Turner	6				
RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	5				
RF0280	cheratocono	91				
Friuli Occidentale	RJ0030	cistite interstiziale	75			
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	66			

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
Lazio	IRCCS Burlo Garofolo	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	45	
		RG0080	arterite a cellule giganti	26	
		RL0040	pemfigoide bolloso	24	
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	18	
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	10	
		RI0030	gastroenterite eosinofila	10	
		RM0030	connettivite mista	10	
		RF0080	corea di Huntington	7	
		RF0183	sindrome di Guillain-Barre	7	
		RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	6	
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	6	
		RM0010	dermatomiosite	5	
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	38	
		RN1010	sindrome di Noonan	22	
		RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	20	
		RN1270	sindrome di Williams	20	
		RN0680	sindrome di Turner	18	
		RN0880	ectrodattilia-displasia ectodermica-palatoschisi	16	
		RN0940	sindrome kabuki	12	
		RN1320	sindrome di Marfan	11	
	RN0850	sindrome CHARGE	10		
	RN1080	sindrome di Russell-Silver	10		
	RN1310	sindrome di Prader-Willi	10		
	RN1680	sindrome trico-dento-ossea	10		
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	8		
	RF0040	sindrome di Rett	7		
	RN0750	sclerosi tuberosa	7		
	RN1250	associazione vacterl/vater	7		
	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	6		
	RN1300	sindrome di Angelman	6		
	RP0040	sindrome alcolica fetale	6		
	RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	5		
	RN0430	sindrome di Poland	5		
	RN1200	sindrome di Smith-lemli-Opitz	5		
	IRCCS Centro Riferimento Oncologico	RB0050	poliposi familiare	15	
		RN0760	sindrome di peutz-Jeghers	6	
		ASL Roma 1-Ospedale Oftalmico	RF0280	cheratocono	116
		ASL Roma 1-Ospedale S. Filippo Neri	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	22
			RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	5
		ASL Roma 2-Ospedale S. Pertini	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	47
		AO San Camillo Forlanini	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	30
			RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	20
			RH0011	sarcoidosi	13
			RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	11
			RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	5
			RC0210	malattia di Behçet	5
		AOU Policlinico Tor Vergata	RN1320	sindrome di Marfan	73
			RM0120	sclerosi sistemica progressiva	8
		AOU Policlinico Umberto I	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	279
			RC0110	crioglobulinemia mista	122
			RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	106
			RF0280	cheratocono	96
	RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	95	
	RF0090		distonia di torsione idiopatica	40	
	RN0330		sindrome di Ehlers-Danlos	34	
	RC0220		sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	33	
	RI0030		gastroenterite eosinofila	32	
	RG0080		arterite a cellule giganti	26	
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	24	

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RM0030	connettivite mista	24
		RC0210	malattia di Behçet	20
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	15
		RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	15
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	12
		RI0050	colangite primitiva sclerosante	11
		RG0070	granulomatosi con poliangite	8
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8
		RN0630	pseudoxantoma elastico	8
		RP0040	sindrome alcolica fetale	8
		RC0020	sindrome di Kallmann	7
		RF0230	iridociclite eterocromica di Fuchs	7
		RN1320	sindrome di Marfan	7
		RD0040	neutropenia ciclica	6
		RM0020	polimiosite	6
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	6
		RG0090	malattia di Takayasu	5
		RM0010	dermatomiosite	5
		RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	5
		RN0780	sindrome di von Hippel-Lindau	5
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	215
		RF0280	cheratocono	96
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	81
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	55
		RH0011	sarcoidosi	44
		RJ0030	cistite interstiziale	37
		RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	36
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	27
		RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	21
		RF0140	sindrome di West	16
		RI0050	colangite primitiva sclerosante	13
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	13
		RN0230	malattia del fegato policistico	13
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	11
		RG0080	arterite a cellule giganti	10
		RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	10
		RP0040	sindrome alcolica fetale	10
		RB0050	poliposi familiare	9
		RF0080	corea di Huntington	9
		RL0040	pemfigoide bolloso	7
		RM0020	polimiosite	7
		RD0081	mastocitosi sistemica	6
		RF0020	sindrome di Kearns-Sayre	6
		RG0020	poliangioite microscopica	6
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	6
		RN1010	sindrome di Noonan	6
		RC0210	malattia di Behçet	5
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	5
		RL0030	pemfigo	5
		RL0040	pemfigoide bolloso	96
		RL0030	pemfigo	83
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	40
		RN0550	malattia di Darier	9
		RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	8
		RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	7
	IRCCS INMI L. Spallanzani	RA0030	malattia di Lyme	10
		RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	194
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	103
	IRCCS IRE-ISG	RL0040	pemfigoide bolloso	49
		RB0050	poliposi familiare	19
		RL0030	pemfigo	9

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
Liguria	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	8	
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	89	
		RF0280	cheratocono	22	
		RG0010	endocardite reumatica	21	
		RB0020	retinoblastoma	14	
		RF0120	adrenoleucodistrofia	14	
		RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	12	
		RN0680	sindrome di Turner	12	
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	9	
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	9	
		RN1010	sindrome di Noonan	9	
		RN0510	incontinentia pigmenti	8	
		RC0021	deficit congenito isolato di GH	7	
		RM0030	connettivite mista	6	
		RF0060	epilessia mioclonica progressiva	5	
		RM0010	dermatomiosite	5	
		RN1360	sindrome di Alport	5	
		Ospedale S. Carlo di Nancy	RJ0030	cistite interstiziale	47
		ASL n.2 Savonese	RL0040	pemfigoide bolloso	8
		Istituto Giannina Gaslini-IRCSS	RN0430	sindrome di Poland	45
	RC0040		pubertà precoce idiopatica	36	
	RC0021		deficit congenito isolato di GH	24	
	RN0010		sindrome di Arnold-Chiari	19	
	RN0190		malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	11	
	RN0200		malattia di Hirschsprung	9	
	RG0010		endocardite reumatica	8	
	RI0040		sindrome da pseudo-obstruzione intestinale	8	
	RM0010		dermatomiosite	8	
	RF0130		sindrome di Lennox Gastaut	7	
	RN0680		sindrome di Turner	6	
	RC0241		febbre mediterranea familiare	5	
	RM0121		sindrome Sapho	5	
	RN0160		atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	5	
Ospedale Gallino di Pontedecimo del PO ASL3	RC0220		sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	14	
Ospedale La Colletta di Arenzano del PO ASL3	RM0120		sclerosi sistemica progressiva	6	
Ospedale La Colletta di Arenzano del PO ASL3	RM0120		sclerosi sistemica progressiva	5	
Ospedale Policlinico San Martino-IRCSS	RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	112	
	RF0280		cheratocono	71	
	RH0011		sarcoidosi	36	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	34		
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	32		
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	17		
	RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	12		
	RF0080	corea di Huntington	8		
	RF0183	sindrome di Guillain-Barre	8		
	RG0080	arterite a cellule giganti	8		
	RL0040	pemfigoide bolloso	8		
	RB0071	melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	6		
	RA0010	malattia di Hansen	5		
	RB0050	poliposi familiare	5		
	RC0210	malattia di Behçet	5		
RL0030	pemfigo	5			
RN0430	sindrome di Poland	5			
Lombardia	Casa di Cura del Policlinico di Milano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8	
	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Di Milano	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	83	
		RD0010	sindrome emolitico uremica	64	
		RN0570	epidermolisi bollosa ereditaria	63	
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	59	
RD0081	mastocitosi sistemica	57			

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RC0241	febbre mediterranea familiare	51
		RG0010	endocardite reumatica	44
		RC0210	malattia di Behçet	30
		RN0880	ectrodattilia-displasia ectodermica-palatoschisi	30
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	29
		RL0030	pemfigo	25
		RL0040	pemfigoide bolloso	25
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	20
		RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	17
		RF0280	cheratocono	16
		RN1810	estrofia vescicale	16
		RI0030	gastroenterite eosinofila	15
		RM0010	dermatomiosite	15
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	14
		RN0430	sindrome di Poland	14
		RB0070	sindrome del nevo basocellulare	13
		RI0040	sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	12
		RC0020	sindrome di kallmann	11
		RG0080	arterite a cellule giganti	11
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	10
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	10
		RN1250	associazione vacterl/vater	9
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	8
		RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	8
		RI0050	colangite primitiva sclerosante	7
		RC0150	malattia di Wilson	6
		RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	6
		RN0550	malattia di Darier	6
		RN1010	sindrome di Noonan	6
		RN1360	sindrome di Alport	6
		RC0110	crioglobulinemia mista	5
		RG0090	malattia di Takayasu	5
		RM0030	connettivite mista	5
	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	RB0050	poliposi familiare	32
		RB0010	tumore di Wilms	5
	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	215
		RF0300	atrofia ottica di Leber	44
		RF0080	corea di Huntington	43
		RF0120	adrenoleucodistrofia	27
		RF0410	siringomielia-siringobulbia	19
		RF0081	atrofia multisistemica	16
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	13
		RF0020	sindrome di Kearns-Sayre	12
		RN0710	sindrome Melas	11
		RN0720	sindrome Merrf	10
		RF0030	malattia di Leigh	8
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	5
	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	RJ0030	cistite interstiziale	86
		RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	68
		RF0280	cheratocono	61
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	46
		RL0040	pemfigoide bolloso	43
		RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	32
		RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	18
		RL0030	pemfigo	16
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	12
		RD0081	mastocitosi sistemica	11
		RM0010	dermatomiosite	9
		RC0241	febbre mediterranea familiare	7
		RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	7

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RN1320	sindrome di Marfan	7
		RC0210	malattia di Behçet	6
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	6
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	5
		RL0050	pefingoide benigno delle mucose	5
		RM0020	polimiosite	5
	I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	RC0040	pubertà precoce idiopatica	27
	IRCCS E.Medea- Associazione La Nostra Famiglia-Polo di Bosisio Parini (LC)	RN0040	sindrome di Joubert	5
	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	55
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	26
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	15
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	11
		RF0150	narcolessia	10
		RF0080	corea di Huntington	5
	IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	22
	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	43
		RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito senza anosmia	28
		RC0020	sindrome di Kallmann	24
		RC0021	deficit congenito isolato di GH	23
		RC0280	sindrome di Refetoff	22
		RC0010	deficienza di ACTH	7
		RF0080	corea di Huntington	7
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	6
	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	RF0110	sclerosi laterale primaria	6
		RF0280	cheratocono	143
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	45
		RN1610	sindrome Poems	21
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	16
		RF0181	neuropatia motoria multifocale	15
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	9
		RC0020	sindrome di Kallmann	5
	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	75
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	37
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	25
		RG0080	arterite a cellule giganti	21
		RN1010	sindrome di Noonan	14
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	12
		RN1310	sindrome di Prader-Willi	12
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	10
		RL0050	pefingoide benigno delle mucose	10
		RC0210	malattia di Behçet	9
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	9
		RN0860	displasia setto-ottica	9
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	8
		RM0010	dermatomiosite	8
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	8
		RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito senza anosmia	7
		RM0020	polimiosite	7
		RN0630	pseudoxantoma elastico	7
		RC0021	deficit congenito isolato di GH	6
		RJ0020	fibrosi retroperitoneale	6
	RN0680	sindrome di Turner	6	
	RD0020	emoglobinuria parossistica notturna	5	
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	5	

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RM0030	connettivite mista	5
	Istituti Ospedalieri Bergamaschi-Policlinico San Marco di Zingonia (Bg)	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	11
	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	RN0300	sindrome da regressione caudale	17
		RN1510	sindrome di Klippel-Trenaunay	16
		RN0770	sindrome di Sturge-Weber	10
	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	9
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	7
		RG0020	poliangioite microscopica	5
	Ospedale di Crema	RG0100	teleangiectasia emorragica ereditaria	57
	Ospedale di Gallarate	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	25
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	231
	Ospedale di Legnano	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	17
		RM0030	connettivite mista	12
		RM0020	polmiosite	10
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	6
		RG0080	arterite a cellule giganti	6
		RH0011	sarcoidosi	6
		RC0210	malattia di Behçet	5
	Ospedale di Magenta	RJ0030	cistite interstiziale	30
		RG0080	arterite a cellule giganti	17
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	8
	Ospedale di Mantova	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	7
		RN0680	sindrome di Turner	6
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	5
	Ospedale di Saronno	RC0110	crioglobulinemia mista	14
		RG0080	arterite a cellule giganti	9
	Ospedale di Treviglio	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	10
	Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	RJ0030	cistite interstiziale	5
	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	6
	Ospedale L. Sacco di Milano	RN1320	sindrome di Marfan	14
		RA0030	malattia di Lyme	11
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	10
	Ospedale Niguarda Di Milano	RH0011	sarcoidosi	99
		RA0030	malattia di Lyme	28
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	25
		RF0150	narcolessia	13
		RF0280	cheratocono	11
		RG0020	poliangioite microscopica	8
		RN0250	rene con midollare a spugna	8
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	7
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	7
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	5
		RG0080	arterite a cellule giganti	5
	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	96
		RL0040	pemfigoide bolloso	42
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	24
		RL0030	pemfigo	16
		RN0200	malattia di Hirschsprung	12
		RH0011	sarcoidosi	11
		RG0020	poliangioite microscopica	8
		RG0010	endocardite reumatica	7
		RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	6
	Ospedale S. Anna-S. Fermo della Battaglia (CO)	RG0020	poliangioite microscopica	14
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	7
		RG0070	granulomatosi con poliangite	7
		RC0110	crioglobulinemia mista	5
		RL0030	pemfigo	5

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	10
		RH0011	sarcoidosi	9
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8
		RG0020	poliangoite microscopica	7
	Ospedale S. Gerardo di Monza	RH0011	sarcoidosi	183
		RF0280	cheratocono	52
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	26
		RJ0030	cistite interstiziale	25
		RN0230	malattia del fegato policistico	11
		RG0080	arterite a cellule giganti	7
		RD0070	anemie aplastiche acquisite	6
		RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	6
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	6
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
		RN1010	sindrome di Noonan	6
		RG0070	granulomatosi con poliangeite	5
		RN0360	sindrome di Coffin-Siris	5
		RN0750	sclerosi tuberosa	81
	Ospedale S. Paolo di Milano	RF0040	sindrome di Rett	43
		RH0011	sarcoidosi	24
		RL0040	pemfigoide bolloso	19
		RB0060	infoangiomiomatosi	15
		RC0110	crioglobulinemia mista	6
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	5
	Ospedale San Giuseppe di Milano	RG0080	arterite a cellule giganti	5
		RB0060	infoangiomiomatosi	91
		RH0011	sarcoidosi	50
	Polo Ortopneumatologico e Recupero Rieducazione Funzionale (Ex. CTO) di Milano	RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	15
		RF0081	atrofia multisistemica	6
	POLO ORTOTRAUMATOLOGICO E REUMATOLOGICO (EX. G. PINI) DI MILANO	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	189
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	44
		RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	10
		RG0080	arterite a cellule giganti	9
		RC0210	malattia di Behçet	6
		RG0010	endocardite reumatica	6
		RM0030	connettivite mista	6
		RG0010	endocardite reumatica	28
	Spedali Civili di Brescia-Ospedale dei Bambini	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	12
		RC0241	febbre mediterranea familiare	8
		RN1360	sindrome di Alport	8
		RN0050	lissencefalia	6
		RC0243	sindrome traps	5
		RF0040	sindrome di Rett	5
RM0120		sclerosi sistemica progressiva	5	
RN0040		sindrome di Joubert	5	
RF0280		cheratocono	238	
RC0220		sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	148	
RM0120		sclerosi sistemica progressiva	102	
RN0330		sindrome di Ehlers-Danlos	73	
RH0011		sarcoidosi	68	
RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	56	
RG0080		arterite a cellule giganti	35	
RC0210		malattia di Behçet	24	
RF0080		corea di Huntington	24	
RL0040		pemfigoide bolloso	20	
RL0030		pemfigo	16	
RG0020		poliangoite microscopica	15	
RM0010	dermatomiosite	15		
RM0020	polimiosite	15		

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.		
		RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangite	13		
		RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	11		
		RG0070	granulomatosi con poliangite	10		
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	9		
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	9		
		RG0030	poliarterite nodosa	7		
		RJ0030	cistite interstiziale	7		
		RB0050	poliposi familiare	6		
		RC0020	sindrome di Kallmann	6		
		RC0110	crioglobulinemia mista	6		
		RD0081	mastocitosi sistemica	6		
		RJ0020	fibrosi retroperitoneale	6		
		RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	6		
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	5		
		RF0270	sindrome di Cogan	5		
		RM0030	connettivite mista	5		
		RN0250	rene con midollare a spugna	5		
		RN1360	sindrome di Alport	5		
		Marche	AOU Ospedali Riuniti-Ancona	RF0280	cheratocono	76
				RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	61
RM0120	sclerosi sistemica progressiva			50		
RH0011	sarcoidosi			44		
RC0040	pubertà precoce idiopatica			35		
RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>			19		
RN0010	sindrome di Arnold-Chiari			19		
RJ0030	cistite interstiziale			14		
RD0081	mastocitosi sistemica			13		
RG0080	arterite a cellule giganti			11		
RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi			11		
RN1010	sindrome di Noonan			11		
RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)			10		
RL0030	pemfigo			10		
RI0030	gastroenterite eosinofila			9		
RD0010	sindrome emolitico uremica			8		
RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante			8		
RF0310	cadasil			8		
RL0040	pemfigoide bolloso			7		
RN0680	sindrome di Turner			7		
RB0050	poliposi familiare			6		
RF0090	distonia di torsione idiopatica			6		
RF0150	narcolessia			6		
RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangite			6		
RG0070	granulomatosi con poliangite			6		
RN0750	sclerosi tuberosa			6		
RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina			5		
RG0010	endocardite reumatica			5		
RG0090	malattia di Takayasu			5		
RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria			5		
RI0050	colangite primitiva sclerosante	5				
RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	5				
RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	5				
Molise	Ospedale Unico Regionale-PO di Campobasso	RC0040	pubertà precoce idiopatica	5		
	Ospedale Unico Regionale -PO di Termoli	RF0280	cheratocono	5		
PA Bolzano	Ospedale Centrale di Bolzano	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	128		
		RF0280	cheratocono	99		
		RH0011	sarcoidosi	73		
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	56		
		RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	54		
		RG0080	arterite a cellule giganti	28		

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	25	
		RL0040	pemfigoide bolloso	18	
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	14	
		RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangite	10	
		RC0210	malattia di Behçet	9	
		RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito senza anosmia	8	
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8	
		RM0010	dermatomiosite	8	
		RM0030	connettivite mista	8	
		RC0243	sindrome Traps	7	
		RN1650	sindrome del nevo displastico	7	
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	6	
		RG0070	granulomatosi con poliangite	6	
		RN0550	malattia di Darier	6	
		RN0680	sindrome di Turner	6	
		RF0080	corea di Huntington	5	
		RG0020	poliangioite microscopica	5	
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	5	
		RN0750	sclerosi tuberosa	5	
		RN1360	sindrome di Alport	5	
PA Trento	Ospedale S. Chiara	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	216	
		RG0080	arterite a cellule giganti	51	
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	34	
		RH0011	sarcoidosi	34	
		RB0050	poliposi familiari	33	
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	19	
		RL0040	pemfigoide bolloso	19	
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	15	
		RG0070	granulomatosi con poliangite	15	
		RL0030	pemfigo	13	
		RG0020	poliangioite microscopica	10	
		RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangite	10	
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	10	
		RF0280	cheratocono	9	
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	6	
		RC0210	malattia di Behçet	6	
		RJ0030	cistite interstiziale	6	
		RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	6	
		RF0080	corea di Huntington	5	
		RG0010	endocardite reumatica	5	
RM0020	polmiosite	5			
Piemonte e Valle d'Aosta	AO S. Croce e Carle	RF0280	cheratocono	19	
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	18	
		RH0011	sarcoidosi	17	
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8	
		RG0080	arterite a cellule giganti	7	
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	6	
	RF0150	narcolessia	5		
	AOU Città della Salute e della Scienza -Istituto Chirurgico Ortopedico Regina Maria Adelaide	RI0040	sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	5	
		AOU Città della Salute e della Scienza -Ospedale Centro Traumatologico Ortopedico	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	94
			RJ0030	cistite interstiziale	23
	AOU Città della Salute e della Scienza -Ospedale Dermatologico San Lazzaro	RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	125	
		RL0030	pemfigo	7	
			RC0040	pubertà precoce idiopatica	48
			RC0021	deficit congenito isolato di GH	30

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	AOU Città della Salute e della Scienza -Ospedale Infantile Regina Margherita	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	15
		RN1010	sindrome di Noonan	14
		RG0010	endocardite reumatica	10
		RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	10
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	10
		RN0680	sindrome di Turner	10
		RN0860	displasia setto-ottica	10
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	9
		RN0170	atresia del digiuno	8
		RN0750	sclerosi tuberosa	6
		RN0820	sindrome di Beckwith-Wiedemann	6
		RN0940	sindrome Kabuki	6
		RN1080	sindrome di Russell-Silver	5
		RN1270	sindrome di Williams	5
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	174
		RI0030	gastroenterite eosinofila	36
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	35
		RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	29
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	28
	RL0030	pemfigo	27	
	RF0080	corea di Huntington	22	
	RL0040	pemfigoide bolloso	22	
	RG0080	arterite a cellule giganti	21	
	RH0011	sarcoidosi	16	
	RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	13	
	RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	12	
	RM0020	polimiosite	12	
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	11	
	RN0230	malattia del fegato policistico	11	
	RF0090	distonia di torsione idiopatica	10	
	RF0110	sclerosi laterale primaria	8	
	RI0040	sindrome da pseudo-obstruzione intestinale	8	
	RM0010	dermatomiosite	6	
	RC0020	sindrome di Kallmann	5	
	RC0021	deficit congenito isolato di GH	5	
	RC0040	pubertà precoce idiopatica	5	
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	5	
	RF0150	narcolessia	5	
	RN1330	sindrome del cromosoma X fragile	5	
	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	44	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	24	
	RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	16	
	RH0011	sarcoidosi	15	
	RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	12	
	RD0070	anemie aplastiche acquisite	7	
	RC0020	sindrome di Kallmann	6	
	RL0030	pemfigo	6	
	RL0040	pemfigoide bolloso	6	
	RC0110	crioglobulinemia mista	5	
	RF0061	sindrome di Dravet	5	
	RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	5	
	RG0080	arterite a cellule giganti	5	
	RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	5	
	Az. SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo-Osp. Civile SS. Antonio e Biagio	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	33
		RF0280	cheratocono	27
	Az. SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo-Osp. Infantile C. Arrigo	RN0200	malattia di hirschsprung	19
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	12
	AOU S. Luigi	RH0011	sarcoidosi	54
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	13

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	8
		RB0050	poliposi familiare	6
		RN1360	sindrome di Alport	5
	Istituto S. S. Trinità-Borgomanero	RF0280	cheratocono	15
	Osp. S. Lazzaro-Alba e S. Spirito Bra-Ospedale San Lazzaro-Alba	RF0280	cheratocono	7
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	5
	Osp. degli Infermi Di Biella	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	17
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8
		RF0280	cheratocono	7
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	5
	Ospedale Maria Vittoria	RH0011	sarcoidosi	10
		RG0080	arterite a cellule giganti	53
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	48
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	17
	Ospedale Mauriziano Umberto I	RN0250	rene con midollare a spugna	17
		RD0081	mastocitosi sistemica	10
		RH0011	sarcoidosi	10
		RM0030	connettivite mista	9
		RC0210	malattia di Behçet	6
		RG0070	granulomatosi con poliangite	5
	Ospedale Oftalmico	RF0280	cheratocono	110
	Ospedale Unico Plurisede	RF0280	cheratocono	6
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
	Ospedale Unico Vercellese-Ospedale Sant'Andrea	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	13
		RF0280	cheratocono	6
	Ospedali Riuniti A.S. L. TO 5-Ospedale San Lorenzo	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	19
	Ospedali Riuniti ASL AT	RF0280	cheratocono	8
		RH0011	sarcoidosi	6
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	5
	Ospedali Riuniti del Canavese-Ospedale Civile Di Ivrea	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	3
		RD0020	emoglobinuria parossistica notturna	2
		RH0011	sarcoidosi	2
		RD0050	malattia granulomatosa cronica	1
		RD0070	anemie aplastiche acquisite	1
	PO. Riuniti Ciriè-Lanzo-Sede di Ciriè	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	1
		RG0020	poliangoite microscopica	1
		RG0080	arterite a cellule giganti	1
		RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	1
		RJ0030	cistite interstiziale	1
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	1
		RN0250	rene con midollare a spugna	1
	Centro Unificato Mondovi-Ceva CN1-Ospedale di Mondovi	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	12
		RG0080	arterite a cellule giganti	5
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	54
		RF0280	cheratocono	41
		RG0080	arterite a cellule giganti	28
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	26
	Torino Nord Emergenza San Giovanni Bosco	RC0210	malattia di Behçet	19
		RH0011	sarcoidosi	18
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	14
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	13
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	12
		RF0080	corea di Huntington	11

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RG0020	poliangoite microscopica	11
		RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	10
		RC0110	crioglobulinemia mista	9
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	9
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	9
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	9
		RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	9
		RJ0030	cistite interstiziale	8
		RL0040	pemfigoide bolloso	8
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	7
		RF0150	narcolessia	7
		RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangeite	7
		RJ0020	fibrosi retroperitoneale	7
		RL0030	pemfigo	7
		RF0300	atrofia ottica di Leber	6
		RN1510	sindrome di Klippel-Trenaunay	6
		RC0021	deficit congenito isolato di GH	5
		RC0190	angioedema ereditario	5
		RG0070	granulomatosi con poliangeite	5
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	5
		RN1320	sindrome di Marfan	5
		RF0280	cheratocono	244
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	216
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	73
		RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	69
		RH0011	sarcoidosi	56
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	41
		RC0210	malattia di Behçet	32
		RB0010	tumore di wilms	31
		RM0010	dermatomiosite	29
		RM0020	polimiosite	26
		RF0080	corea di Huntington	24
		RC0241	febbre mediterranea familiare	18
		RM0030	connettivite mista	17
		RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	16
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	16
		RL0030	pemfigo	16
		RL0040	pemfigoide bolloso	15
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	14
		RG0050	granulomatosi eosinofilica con poliangeite	14
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	13
		RG0020	poliangoite microscopica	13
		RB0050	poliposi familiare	12
		RC0110	crioglobulinemia mista	11
		RD0010	sindrome emolitico uremica	10
		RD0070	anemie aplastiche acquisite	10
		RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	10
		RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	10
		RN0750	sclerosi tuberosa	10
		RG0080	arterite a cellule giganti	9
		RN0680	sindrome di Turner	9
		RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito senza anosmia	8
		RB0020	retinoblastoma	7
		RN0950	sindrome di Kartagener	7
		RN1320	sindrome di Marfan	7
		RG0070	granulomatosi con poliangeite	6
		RI0050	colangite primitiva sclerosante	6
		RC0020	sindrome di Kallmann	5
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	5
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	5
Puglia	AOU Cons. Policlinico Bari			

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	5
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	5
		RM0110	miosite a corpi inclusi	5
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	5
		RN1360	sindrome di Alport	5
	AOU OO RR-Foggia	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	137
		RF0280	cheratocono	42
		RH0011	sarcoidosi	19
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	8
		RG0080	arterite a cellule giganti	7
		RC0210	malattia di Behçet	6
	Ospedale Andria-L. Bonomo	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	5
		RF0280	cheratocono	69
	Ospedale Bari 'Di Venere-Triggiano	RF0090	distonia di torsione idiopatica	8
		RH0011	sarcoidosi	6
		RF0140	sindrome di West	5
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	32
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	22
		RL0040	pefigoide bolloso	22
	Ospedale Brindisi Perrino	RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	19
		RL0030	pefigo	12
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	10
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	6
		RG0010	endocardite reumatica	6
		RF0080	corea di Huntington	100
		RF0280	cheratocono	79
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	28
		RB0050	poliposi familiare	27
	Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza	RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	26
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	22
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	10
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	6
		RH0011	sarcoidosi	5
		RL0030	pefigo	5
	Ospedale Lecce-V Fazzi (San Cesario)	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	125
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	21
		RF0410	siringomielia-siringobulbia	11
	Ospedale Monopoli	RJ0030	cistite interstiziale	35
	Ospedale Ostuni	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	7
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	14
	Ospedale Regionale EE G. Panico	RN0680	sindrome di Turner	7
		RF0081	atrofia multisistemica	5
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	5
		RF0280	cheratocono	59
	Ospedale Regionale EE Miulli	RL0030	pefigo	15
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8
	PO Centrale Taranto	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	16
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	51
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	30
		RF0280	cheratocono	22
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	11
		RG0020	pollangiote microscopica	10
		RN0680	sindrome di Turner	8
		RC0150	malattia di Wilson	7
		RN0910	sindrome di Goldenhar	7
		RF0410	siringomielia-siringobulbia	6
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
Sardegna	AO G.Brotzu			

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
		RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito senza anosmia	5	
		RF0061	sindrome di Dravet	5	
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	5	
		RN1320	sindrome di Marfan	5	
	AOU Cagliari	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	181	
		RF0280	cheratocono	107	
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	62	
		RF0090	distonia di torsione idiopatica	34	
		RC0210	malattia di Behçet	26	
		RL0040	pemfigoide bolloso	19	
		RD0081	mastocitosi sistemica	14	
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	14	
		RM0020	polimiosite	13	
		RG0080	arterite a cellule giganti	12	
		RM0010	dermatomiosite	10	
		RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	9	
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	9	
		RG0070	granulomatosi con poliangite	7	
		RC0150	malattia di Wilson	6	
		RC0190	angioedema ereditario	6	
		RL0030	pemfigo	6	
		AOU Sassari	RF0280	cheratocono	30
	RM0120		sclerosi sistemica progressiva	28	
	RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	14	
	RC0210		malattia di Behçet	12	
	RC0040		pubertà precoce idiopatica	6	
	RN0010		sindrome di Arnold-Chiari	6	
	RG0080		arterite a cellule giganti	5	
	RL0030		pemfigo	5	
	RN0330		sindrome di Ehlers-Danlos	5	
	RN1330		sindrome del cromosoma X fragile	5	
	PO R. Binaghi	RH0011	sarcoidosi	61	
		RB0050	poliposi familiare	7	
	PO San Francesco	RF0280	cheratocono	71	
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	12	
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	8	
	PO Santa Barbara	RN1320	sindrome di Marfan	7	
		RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	16	
	PO SS. Trinità	RJ0030	cistite interstiziale	12	
	Stabilimento SS. Annunziata	RL0040	pemfigoide bolloso	8	
	Sicilia	ARNAS Garibaldi Centro-Catania	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	23
			RC0040	pubertà precoce idiopatica	9
RC0210			malattia di Behçet	6	
RG0080			arterite a cellule giganti	5	
AO Ospedali Riuniti Cervello-Palermo		RN1320	sindrome di Marfan	15	
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	14	
		RN1010	sindrome di Noonan	9	
		RN0680	sindrome di Turner	7	
		RF0080	corea di Huntington	6	
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6	
		RF0410	siringomielia-siringobulbia	5	
		RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	5	
AO Papardo-Messina		RN0750	sclerosi tuberosa	5	
		RH0011	sarcoidosi	5	
AOU Policlinico di Catania Rodolico		RH0011	sarcoidosi	21	
		RL0040	pemfigoide bolloso	19	
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	17	
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	14	
			RL0030	pemfigo	13

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.	
		RC0210	malattia di Behçet	8	
		RG0010	endocardite reumatica	8	
		RM0010	dermatomiosite	5	
	AOU Policlinico di Messina	RC0040	pubertà precoce idiopatica	40	
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	11	
		RF0280	cheratocono	7	
		RC0021	deficit congenito isolato di GH	6	
	AOU Policlinico di Palermo	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	8	
	Istituto Mediterraneo per i Trapianti e le Terapie ad Alta Specializzazione	RN0210	atresia biliare	7	
	PO Ospedali Civili Riuniti di Sciacca	RJ0030	cistite interstiziale	5	
PO S. Salvatore di Mistretta	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	13		
Toscana	AO Meyer	RC0040	pubertà precoce idiopatica	51	
		RF0061	sindrome di Dravet	38	
		RF0140	sindrome di West	21	
		RG0010	endocardite reumatica	16	
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	12	
		RN1010	sindrome di Noonan	10	
		RJ0040	rene policistico autosomico recessivo	9	
		RN0020	microcefalia isolata o sindromica	8	
		RC0241	febbre mediterranea familiare	7	
		RD0010	sindrome emolitico uremica	7	
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	7	
		RI0050	colangite primitiva sclerosante	7	
		RN0710	sindrome Melas	7	
		RB0010	tumore di Wilms	6	
		RN0750	sclerosi tuberosa	6	
		RD0080	sindrome di Shwachman-Diamond	5	
		AOU Senese	RH0011	sarcoidosi	544
			RM0120	sclerosi sistemica progressiva	112
	RC0040		pubertà precoce idiopatica	43	
	RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	42	
	RF0310		cadasil	40	
	RC0241		febbre mediterranea familiare	27	
	RJ0030		cistite interstiziale	23	
	RB0020		retinoblastoma	21	
	RC0243		sindrome Traps	20	
	RN1360		sindrome di Alport	20	
	RI0010		acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	18	
	RC0220		sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	17	
	RF0090		distonia di torsione idiopatica	15	
	RF0280		cheratocono	14	
	RG0120		ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	13	
	RC0210		malattia di Behçet	12	
	RF0040		sindrome di Rett	9	
	RF0170		paralisi sopranucleare progressiva	8	
	RF0180		polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	8	
	RN1850		sindrome di Mainzer-Saldino	8	
	RF0110		sclerosi laterale primaria	7	
	RF0370		malattia di Fahr	7	
	RB0070		sindrome del nevo basocellulare	6	
	RF0061		sindrome di Dravet	6	
	RF0080		corea di Huntington	5	
	RF0410		siringomielia-siringobulbia	5	
	RM0110	miosite a corpi inclusi	5		
	AOU Careggi	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	455	
		RH0011	sarcoidosi	186	
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	153	
		RG0080	arterite a cellule giganti	96	

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RD0081	mastocitosi sistemica	71
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	68
		RC0210	malattia di Behçet	50
		RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	24
		RM0020	polimiosite	23
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	22
		RF0081	atrofia multisistemica	19
		RF0080	corea di Huntington	18
		RC0110	crioglobulinemia mista	16
		RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	15
		RM0030	connettivite mista	15
		RC0230	calcinosi tumorale	14
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	14
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	13
		RC0241	febbre mediterranea familiare	12
		RC0190	angioedema ereditario	10
		RG0020	poliangoite microscopica	10
		RJ0020	fibrosi retroperitoneale	10
		RB0050	poliposi familiare	9
		RD0070	anemie aplastiche acquisite	9
		RG0070	granulomatosi con poliangite	8
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	7
		RF0110	sclerosi laterale primaria	6
		RF0181	neuropatia motoria multifocale	6
		RF0183	sindrome di Guillain-Barre	6
		RJ0030	cistite interstiziale	6
		RC0191	angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore	5
		RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	5
		RM0010	dermatomiosite	5
		RN1360	sindrome di Alport	5
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	415
		RH0011	sarcoidosi	203
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	107
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	75
		RG0080	arterite a cellule giganti	38
		RL0090	pioderma gangrenoso cronico	34
		RN0950	sindrome di kartagener	33
		RF0280	cheratocono	31
		RM0020	polimiosite	31
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	30
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	27
		RC0210	malattia di Behçet	25
		RJ0020	fibrosi retroperitoneale	25
		RM0010	dermatomiosite	21
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	20
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	17
		RL0040	pemfigoide bolloso	16
		RF0081	atrofia multisistemica	15
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	14
		RG0070	granulomatosi con poliangite	14
		RC0170	rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	13
		RM0030	connettivite mista	13
		RC0080	lipodistrofia totale	12
		RM0110	miosite a corpi inclusi	12
		RL0030	pemfigo	11
		RF0080	corea di Huntington	9
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	9
		RN1350	sindrome di Alagille	9
		RB0050	poliposi familiare	8
		RC0110	crioglobulinemia mista	8
		RC0290	sindrome di Schnitzler	8
	AOU Pisana			

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RC0020	sindrome di Kallmann	7
		RF0310	cadasil	7
		RC0022	ipogonadismo ipogonadotropo congenito senza anosmia	6
		RC0280	sindrome di Refetoff	6
		RM0021	sindrome da anticorpi antisintetasi	6
		RN0910	sindrome di Goldenhar	6
		RC0021	deficit congenito isolato di GH	5
		RF0150	narcolessia	5
		RG0020	poliangioite microscopica	5
		RI0030	gastroenterite eosinofila	5
		RI0050	colangite primitiva sclerosante	5
	RN1310	sindrome di Prader-Willi	5	
	Fondazione CNR-RT G. Monasterio	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	63
		RG0120	ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	44
	Fondazione Stella Maris-Calabrone	RF0061	sindrome di Dravet	9
		RF0040	sindrome di Rett	5
	Nuovo Ospedale di Prato S. Stefano	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	103
		RG0080	arterite a cellule giganti	22
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	21
		RN1650	sindrome del nevo displastico	19
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	16
		RH0011	sarcoidosi	11
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	9
	Ospedale Area Aretina Nord	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	58
		RH0011	sarcoidosi	52
	Ospedale della Misericordia Grosseto	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	16
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	12
	Ospedale Fiorentino Piero Palagi	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	5
		RL0040	pemfigoide bolloso	68
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	48
		RL0030	pemfigo	27
		RH0011	sarcoidosi	26
		RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	18
	Ospedale Fiorentino San Giovanni di Dio Torregalli	RN0550	malattia di Darier	7
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	5
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	5
	Ospedale Livorno	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8
	Ospedale Versilia	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	41
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	9
	PO Empoli Ospedale S. Giuseppe	RG0080	arterite a cellule giganti	5
RF0100		sclerosi laterale amiotrofica	20	
RF0180		polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	9	
PO San Luca Lucca	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	19	
	RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	10	
PO Zona delle Apuane Osp. Apuane	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	13	
	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	13	
	RF0280	cheratocono	10	
Spedali Riuniti Pistoia Osp. San Jacopo	RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	18	
Umbria	AO di Perugia	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	56
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	54
		RF0280	cheratocono	31
		RL0040	pemfigoide bolloso	19
		RH0011	sarcoidosi	17
		RF0080	corea di Huntington	11
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	8
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	8
		RL0030	pemfigo	7
		RN1320	sindrome di Marfan	7

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	6
		RG0020	poliangioite microscopica	6
		RG0080	arterite a cellule giganti	6
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	5
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	5
	AO S. Maria-Terni	RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	33
		RF0280	cheratocono	21
		RL0040	pemfigoide bolloso	6
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	6
	Polo Ospedaliero Foligno- Ospedale S. Giovanni Battista Foligno	RJ0030	cistite interstiziale	5
		RF0280	cheratocono	49
	PO Narni Amelia- Stabilimento Ospedaliero Di Narni	RC0040	pubertà precoce idiopatica	10
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	5
Veneto	AO Padova	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	944
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	183
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	173
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	160
		RH0011	sarcoidosi	95
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	67
		RG0080	arterite a cellule giganti	37
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	35
		RC0210	malattia di Behçet	33
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	30
		RG0070	granulomatosi con poliangite	28
		RJ0030	cistite interstiziale	28
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	28
		RL0040	pemfigoide bolloso	27
		RM0020	polimiosite	27
		RM0010	dermatomiosite	25
		RI0050	colangite primitiva sclerosante	24
		RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	24
		RM0030	connettivite mista	23
		RC0190	angioedema ereditario	20
		RD0010	sindrome emolitico uremica	20
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	20
		RN1010	sindrome di Noonan	20
		RI0030	gastroenterite eosinofila	19
		RN1330	sindrome del cromosoma X fragile	19
		RC0200	carezza congenita di alfa-1-antitripsina	17
		RC0241	febbre mediterranea familiare	17
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	16
		RL0030	pemfigo	15
		RN0680	sindrome di Turner	15
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	14
		RF0140	sindrome di West	14
		RF0280	cheratocono	13
		RM0121	sindrome sapho	13
		RJ0020	fibrosi retroperitoneale	12
		RL0080	sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	12
		RN0750	sclerosi tuberosa	12
		RN0200	malattia di Hirschsprung	11
		RG0020	poliangioite microscopica	10
		RN0120	coloboma congenito del disco ottico	10
		RB0020	retinoblastoma	9
		RG0010	endocardite reumatica	9
		RL0050	pemfigoide benigno delle mucose	9
RN0180	atresia o stenosi duodenale	9		
RN1320	sindrome di Marfan	9		

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
		RC0243	sindrome Traps	8
		RD0070	anemie aplastiche acquisite	8
		RF0230	iridociclite eterocromica di Fuchs	8
		RG0100	teleangectasia emorragica ereditaria	8
		RB0070	sindrome del nevo basocellulare	7
		RF0080	corea di Huntington	7
		RN0020	microcefalia isolata o sindromica	7
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	7
		RN0950	sindrome di kartagener	7
		RN1720	sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada	7
		RB0050	poliposi familiare	6
		RC0020	sindrome di Kallmann	6
		RD0030	porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	6
		RG0030	pollararterite nodosa	6
		RM0110	miosite a corpi inclusi	6
		RN1310	sindrome di Prader-Willi	6
		RC0150	malattia di Wilson	5
		RF0061	sindrome di Dravet	5
		RG0090	malattia di Takayasu	5
		RN0170	atresia del digiuno	5
		RN0220	malattia di caroli	5
		RN0250	rene con midollare a spugna	5
		RN1810	estrofia vescicale	5
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	387
		RD0081	mastocitosi sistemica	232
		RC0040	pubertà precoce idiopatica	72
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	50
		RF0280	cheratocono	39
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	37
		RH0011	sarcoidosi	28
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	20
		RF0061	sindrome di Dravet	19
		RC0220	sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18
		RL0040	pemfigoide bolloso	18
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	18
		RG0080	arterite a cellule giganti	17
		RI0010	acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	16
		RG0070	granulomatosi con poliangite	14
		RG0010	endocardite reumatica	13
		RL0030	pemfigo	13
		RC0210	malattia di Behçet	12
		RN0250	rene con midollare a spugna	9
		RF0080	corea di Huntington	8
		RF0140	sindrome di West	8
		RM0010	dermatomiosite	8
		RC0200	carenza congenita di alfa-1-antitripsina	7
		RD0010	sindrome emolitico uremica	7
		RF0130	sindrome di Lennox Gastaut	7
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	7
		RN0710	sindrome Melas	7
		RN1320	sindrome di Marfan	7
		RC0243	sindrome traps	6
		RN0750	sclerosi tuberosa	6
		RN1010	sindrome di Noonan	6
		RF0200	vitreo-retinopatia essudativa familiare	5
		RM0020	polimiosite	5
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	5
		RN0630	pseudoxantoma elastico	5
		RN0680	sindrome di Turner	5
		RN1220	sindrome di Stickler	5

AOU Integrata Verona

Regione invio dati	Centro di certificazione	CE	Patologia	n.
	Istituto Oncologico Veneto Padova	RN0780	sindrome di von Hippel-Lindau	20
	Ospedale di Belluno	RJ0030	cistite interstiziale	16
	Ospedale di Camposampiero	RF0280	cheratocono	138
	Ospedale di Conegliano	RF0280	cheratocono	147
	Ospedale di Mestre	RF0280	cheratocono	167
	Ospedale Di Sant'antonio	RF0280	cheratocono	67
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	25
		RF0300	atrofia ottica di Leber	9
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	8
	Ospedale di Treviso	RH0011	sarcoidosi	299
		RM0120	sclerosi sistemica progressiva	139
		RL0040	pemfigoide bolloso	71
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	38
		RF0280	cheratocono	34
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	25
		RN0190	malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	23
		RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	13
		RG0080	arterite a cellule giganti	12
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	12
		RL0030	pemfigo	11
		RN0330	sindrome di Ehlers-Danlos	10
		RN0160	atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	7
		RF0170	paralisi sopranucleare progressiva	6
		RG0050	granulomatosi eosinoflica con poliangite	6
		RN0180	atresia o stenosi duodenale	6
	RF0080	corea di Huntington	5	
	Ospedale di Vicenza	RM0120	sclerosi sistemica progressiva	124
		RF0100	sclerosi laterale amiotrofica	24
		RH0011	sarcoidosi	15
		RF0180	polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	14
		RL0060	<i>Lichen Sclerosus et Atrophicus</i>	14
		RL0030	pemfigo	9
		RL0040	pemfigoide bolloso	7
		RF0080	corea di Huntington	6
	RN0010	sindrome di Arnold-Chiari	5	
	Ospedale Sacro Cuore Don Calabria	RA0030	malattia di Lyme	70
		RA0010	malattia di Hansen	5

6. MIGRAZIONE SANITARIA

La migrazione sanitaria è il fenomeno in base al quale i pazienti, in questo caso con malattia rara, lasciano la propria Regione o PA di residenza per recarsi in un'altra Regione o PA per ricevere una diagnosi e la corrispondente certificazione ai fini dell'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie.

La Figura 8 illustra sia la mobilità attiva (esprime l'indice di attrazione di una Regione, identificando le prestazioni sanitarie offerte a cittadini non residenti) sia la mobilità passiva (esprime l'indice di fuga da una Regione, identificando le prestazioni sanitarie erogate ai cittadini al di fuori della Regione di residenza) che hanno caratterizzato il biennio di diagnosi 2017-2018. Le mobilità attiva e passiva rappresentate in Figura 8 sono state calcolate e riportate in valori % rispetto al totale dei valori per Regione.

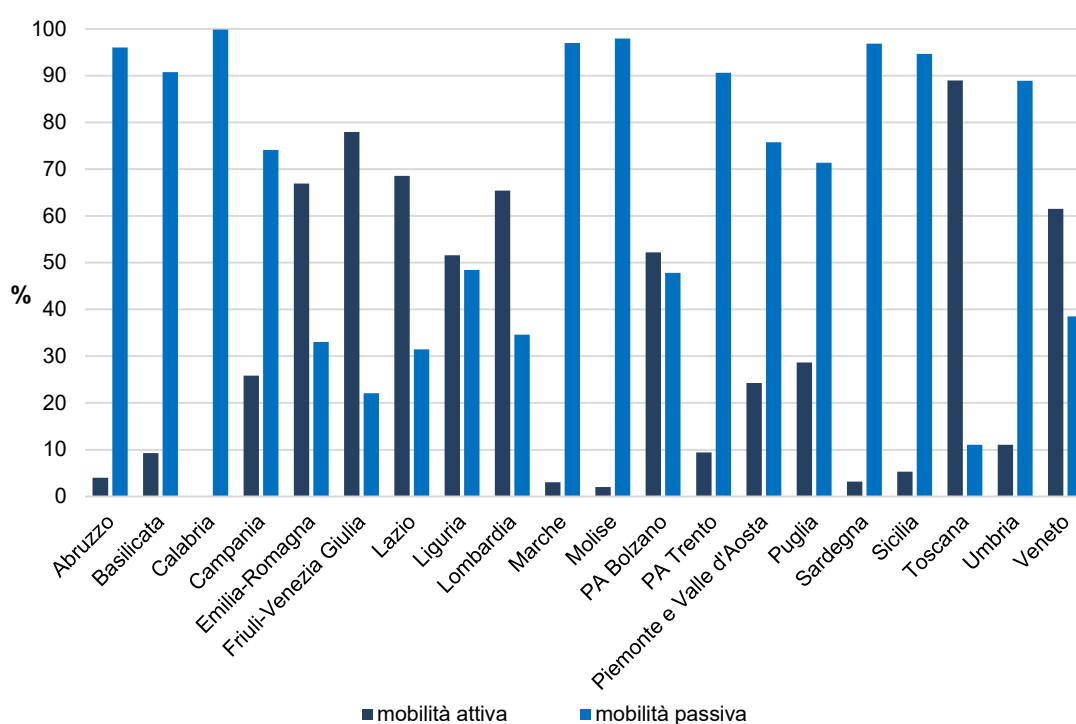


Figura 8. Mobilità attiva e passiva per Regione e PA

Una mobilità attiva maggiore rispetto a quella passiva è presente in modo evidente in molte Regioni: Emilia-Romagna, Friuli Venezia Giulia, Lazio, Lombardia, Toscana e Veneto.

Si può evidenziare come la Toscana, l'Emilia-Romagna, il Veneto e la Lombardia siano le Regioni con maggiore attrattività. La Liguria e PA Bolzano mostrano omogeneità nella distribuzione relativa alla mobilità attiva e passiva. La Tabella 8 raffigura la migrazione sanitaria a partire dalle diverse Regioni e PA: in colonna sono rappresentati i casi per Regione e PA di residenza e in riga quelli per Regione e PA di invio. Si ricorda che Veneto, PA Trento e PA Bolzano costituiscono un'Area Vasta e di conseguenza uno spostamento tra queste tre Regioni non costituisce una migrazione sanitaria.

Tabella 8. Migrazione sanitaria interregionale dei pazienti affetti da MR

Regione di residenza Regione invio dati	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
Abruzzo	1011	0	0	0	0	0	7	0	0	1	9	0	0	0	1	0	0	0	0	0
Basilicata	0	51	6	8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	2	0	0	0
Calabria	0	134	49	4993	10	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Campania	12	38	49	4993	10	1	68	4	15	6	23	0	1	11	78	5	49	9	8	3
Emilia-Romagna	64	21	76	133	8429	13	71	30	281	144	13	14	21	41	120	33	89	85	40	199
Friuli Venezia Giulia	3	3	4	13	19	1869	9	6	28	5	1	3	4	7	13	11	32	8	2	310
Lazio	156	56	166	333	22	2	4849	7	26	34	48	2	2	22	192	32	124	56	76	5
Liguria	9	2	26	34	27	3	11	1111	52	4	2	1	0	82	40	26	58	38	2	6
Lombardia	24	19	62	88	244	34	63	89	10252	42	8	2	26	388	135	45	143	96	21	171
Marche	8	0	0	0	1	0	0	0	0	1298	0	0	0	0	1	0	1	0	2	0
Molise	1	0	0	1	0	0	1	0	0	0	22	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PA Bolzano	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	1002	0	71	0	0	1	1	0	0	6
PA Trento	1	0	0	0	1	2	2	0	4	0	0	4	992	1	0	3	1	1	0	10
Piemonte/ Valle d'Aosta	5	4	11	16	6	2	8	40	47	4	0	0	3	5936	15	12	26	12	5	6
Puglia	20	85	33	94	15	3	31	1	9	9	17	1	0	6	4888	3	17	7	0	4
Sardegna	0	0	0	0	3	1	0	0	2	0	0	0	0	2	0	2356	0	1	0	1
Sicilia	0	0	47	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1071	1	0	0
Toscana	101	38	178	345	260	42	307	212	189	107	19	4	12	137	223	114	281	9542	236	120
Umbria	0	2	3	2	1	0	13	0	1	8	1	0	0	0	1	0	5	13	914	1
Veneto	26	6	27	55	140	258	44	12	246	53	2	46	168	30	69	17	76	39	17	8874
Totale	1441	325	822	6116	9181	2230	5485	1512	11152	1715	165	1079	1300	6663	5768	2659	1976	9908	1323	9716

Area Vasta: Veneto, PA Trento e PA Bolzano

In altri casi invece la migrazione sanitaria riguarda spostamenti importanti ed è legata alla presenza in alcune Regioni di Centri di eccellenza per specifiche patologie, spesso ultra rare. Caso esemplificativo in tal senso è quello dell’acalasia: circa il 48% delle segnalazioni (861 casi in totale) provengono da Lazio e Veneto.

Si riporta in Figura 9 la distribuzione delle segnalazioni inviate all’RNMR da queste due Regioni rispetto alle Regioni di provenienza dei pazienti.

Risulta evidente dalla Figura 9 che i pazienti con diagnosi di acalasia e residenti in Abruzzo migrano maggiormente e significativamente nel Lazio, così come quelli residenti in Basilicata, Calabria, in Campania, in Molise e in Puglia.

Al contrario, i pazienti residenti in Emilia-Romagna, Friuli Venezia Giulia, Lombardia, Marche e Umbria si spostano maggiormente verso il Veneto.

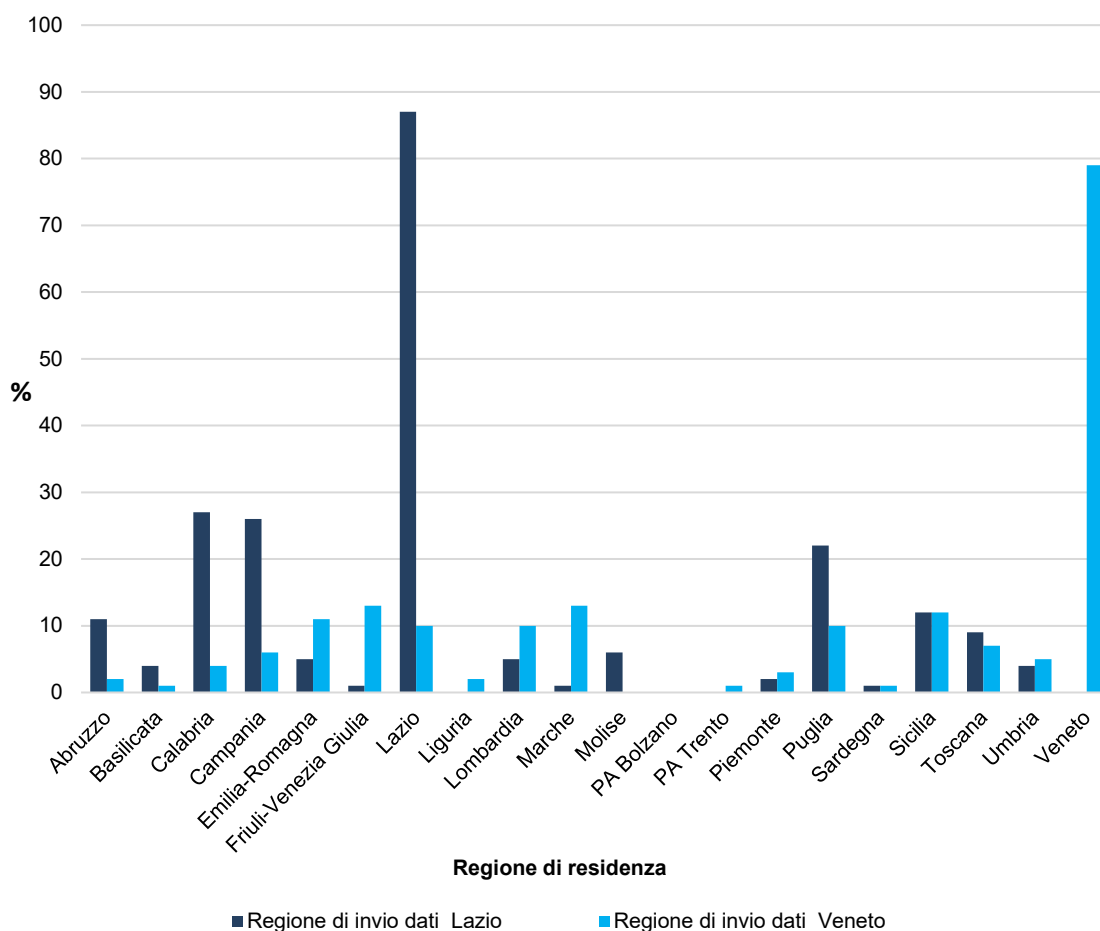


Figura 9. Migrazione sanitaria dei pazienti con diagnosi di acalasia dalle proprie Regioni di residenza verso Lazio e Veneto

CONCLUSIONI

Il presente rapporto illustra lo stato di avanzamento delle attività dell'RNMR nel biennio 2017-2018. Nello specifico vengono riportate analisi descrittive relative alla distribuzione regionale dei pazienti, analisi epidemiologiche sulle malattie rare certificate nel biennio e analisi relative alla migrazione sanitaria.

È opportuno ricordare che per il biennio 2017-2018 l'RNMR ha raccolto, classificato e analizzato sia le patologie rare presenti nell'Allegato 1 del DM 279/2001 sia quelle presenti nell'Allegato 7 del DPCM 12/01/2017 che costituisce l'elenco di riferimento per questo report. Il dato sul tasso di segnalazione nel biennio in esame mostra una tendenza in aumento che può essere spiegata con l'ampliamento del numero di malattie rare sorvegliate, in accordo con quanto presente nell'Allegato 7. La Toscana presenta il più elevato tasso di segnalazione nel biennio 2017-2018, mentre la Sicilia si presenta come la Regione con il più basso tasso di segnalazione.

Lo studio della distribuzione delle malattie rare secondo i capitoli dell'Allegato 7 del DPCM 12/1/2017 mostra che le malattie rare più diagnosticate sono le malattie del sistema nervoso centrale e periferico (19,5%) seguite dalle malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche (11,8%) e dalle malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (10,9%).

Al momento i dati dell'RNMR consentono di descrivere la distribuzione delle segnalazioni dei casi di malattia rara e delle certificazioni effettuate da ogni Centro della rete identificato dalle Regioni e 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 delle strutture sanitarie che effettuano la certificazione ha evidenziato i Centri Regionali che segnalano maggiormente per ogni malattia rara diagnosticata nel biennio. 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 tutti i flussi regionali e delle PA. Questo fenomeno interessa circa il 14,6% dei pazienti segnalati all'RNMR con un andamento differente tra le Regioni. Talvolta esso riguarda strutture che insistono in una data Regione in virtù della eccellenza nella diagnosi e cura di una data malattia o gruppi di malattie. Le attività realizzate dal Centro Nazionale Malattie Rare in 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 dai Registri Regionali e interRegionali all'RNMR, la regolare periodicità del loro trasferimento a livello centrale; la standardizzazione della nomenclatura e dei flussi.

Nonostante le Regioni e PA abbiano fornito il contributo richiesto, si rileva che nel sistema 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 e 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. Italia. 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*, 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*, 124 del 30 maggio 2007, *Suppl. Ordinario* 126.
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 (17A02015). *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* 65, *Suppl. Ordinario* n. 15, del 18 marzo 2017.

Bibliografia di approfondimento

- EUCERD. European Union Committee of Experts on Rare. EUCERD recommendations on rare disease European Reference Networks (RD ERNS). EUCERD; 2013 http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=2207; ultima consultazione 16/7/2020.
- 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 maggio 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 del 17 maggio 2014.
- European Commission. 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. Disponibile all'indirizzo: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf; ultima consultazione 10/4/2017.
- 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).
- 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 2022, 10° Suppl.*

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

Roma, dicembre 2022