

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2019

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale  
Maggiore Policlinico

A cura del:

*Centro di Coordinamento*



## 1. INTRODUZIONE

### MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio di riferimento per quel gruppo di malattie rare, ha la facoltà di attribuire il codice ad eventuali ulteriori condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo, la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio autorizzato per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Presidi, reso attivo nell'applicativo RMR e pubblicato sul portale di Regione Lombardia ([www.regione.lombardia.it](http://www.regione.lombardia.it)) e sul sito web della Rete regionale <http://malattierare.marionegri.it/>.

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2019, sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo.

## CENSIMENTO DEI CASI DI MALATTIA RARA PER MEZZO DELL' APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Da dicembre 2006 il ReLMaR è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato, denominato *Rete Malattie Rare (RMR)*, che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario (CRS-SISS)*.

Il censimento dei casi di malattia rara viene svolto dagli specialisti dei Presidi della Rete accedendo all'applicativo RMR e compiendo le seguenti operazioni di base:

1. identificazione del cittadino per il quale si intende certificare una patologia, ed eventuale inserimento dei dati anagrafici (se il paziente non è un assistito lombardo e non ha mai avuto un accesso presso una struttura sanitaria lombarda integrata al SISS);
2. creazione della Scheda Diagnostica Individuale (di seguito indicata come scheda di diagnosi) con l'inserimento delle informazioni cliniche (diagnosi e modalità di diagnosi);
3. salvataggio in bozza della scheda di diagnosi; questa operazione è obbligatoria e serve per memorizzare i dati in una modalità ancora suscettibile a modifiche;
4. creazione del Piano Terapeutico Individuale, obbligatorio in caso di prima compilazione. Nel caso in cui non sia prevista alcuna terapia farmacologica si deve selezionare la voce: *Nessun Farmaco Previsto*;
5. salvataggio in bozza del documento appena creato; al termine è possibile pubblicare la scheda di diagnosi e il piano terapeutico correlato. Durante la pubblicazione dei documenti viene creata automaticamente anche la Certificazione di Malattia. Con la pubblicazione dei documenti i dati vengono archiviati definitivamente nel ReLMaR; la scheda di diagnosi viene classificata come *pubblicata*. L'apposizione della firma digitale, richiesta all'atto della pubblicazione, fa acquisire alla scheda di diagnosi un valore certificativo.

Le schede in stato di *bozza* e le schede pubblicate possono essere ricercate e visualizzate nell'applicativo RMR accedendo ai tabpanel *Schede Repository* e *Schede Pubblicate* predisposti a seguito dell'identificazione del cittadino.

Una scheda di diagnosi in stato di *bozza* può essere modificata e, eventualmente, pubblicata; una scheda di diagnosi *pubblicata* può essere modificata o annullata: la modifica permette di creare un documento di tipo *sostitutivo*, che va a sostituire il precedente (è possibile modificare una scheda di diagnosi nei casi di: guarigione, inserimento di nuove informazioni e patologia errata); l'annullamento permette di creare un documento di tipo *annullativo*, che va a sostituire il precedente.

## INSERIMENTO DEI DATI RELATIVI ALLA TERAPIA FARMACOLOGICA (PIANO TERAPEUTICO)

Il ReLMaR raccoglie le informazioni riguardo la prescrizione di farmaci per il caso di malattia rara censito; ogni scheda di diagnosi pubblicata ha già un piano terapeutico correlato, ma è possibile inserirne uno nuovo (per sostituire il precedente o perché scaduto): si deve accedere alla sezione delle schede pubblicate e visualizzare i documenti correlati, da qui è possibile inserire il nuovo piano terapeutico. In modo analogo alla scheda di diagnosi, anche la redazione del piano terapeutico richiede un primo salvataggio in una forma ancora suscettibile di modifiche (piano terapeutico in stato di *bozza*) e, successivamente, la pubblicazione con l'apposizione della firma digitale dello specialista prescrittore (piano terapeutico *pubblicato*).

## ALTRE FUNZIONI DELL' APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Dopo la pubblicazione della scheda di diagnosi e del piano terapeutico, l'applicativo RMR mette a disposizione dello specialista le seguenti funzioni (presenti nel tabpanel della Scheda Diagnostica Individuale):

1. *visualizzazione della scheda di diagnosi in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Scheda Diagnosi";
2. *visualizzazione del Certificato di malattia in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Certificazione di Malattia"; si ricorda che il certificato viene emesso su istanza del paziente ai fini del rilascio dell'esenzione per malattia rara;
3. *visualizzazione del Piano Terapeutico in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Piano Terapeutico";
4. *visualizzazione del Piano Riabilitativo in formato PDF*, se presente, cliccando sul relativo tasto "Piano Riabilitativo".

## GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

La gestione dei dati del ReLMaR è uno dei compiti del Centro di Coordinamento. Le schede di diagnosi ed i piani terapeutici pubblicati dagli specialisti dei Presidi vengono innanzitutto *validati* dagli operatori del Centro di Coordinamento; i dati pubblicati e validati vengono quindi descritti in un *rapporto*, pubblicato sul sito web della Rete Regionale e diffuso a tutti i contatti della mailing-list; infine, per ciascun Presidio di riferimento, viene prodotto un rapporto supplementare riguardo l'attività svolta per il ReLMaR.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. consiste nell'invio del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) all'Istituto Superiore di Sanità.

I dati presentati in questo rapporto si riferiscono all'attività svolta dagli specialisti del Presidio, per mezzo dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 2019.

## 2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Peyvandi Flora [flora.peyvandi@policlinico.mi.it](mailto:flora.peyvandi@policlinico.mi.it)

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3  
24020 Ranica (Bergamo)  
telefono 035 45 35 304  
e-mail [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto:malattierare@pec.marionegri.it)

orari:  
dal lunedì al venerdì  
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



### 3. SPECIALISTI DEL PRESIDIO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMR

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), archiviati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2019.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Aimi Giorgio	10	0 (0)	
Aliberti Stefano	14	16 (16)	
Ardissino Gianluigi	55	3 (0)	
Ardolino Gianluca Edoardo Domenico	1	1 (0)	
Arosio Maura	1	0 (0)	
Artoni Andrea	334	0 (0)	
Bana Cristina	31	29 (0)	
Barcellini Wilma	256	0 (0)	
Basilisco Guido	44	69 (18)	
Bassotti Alessandra Francesca	329	81 (53)	
Bedeschi Maria Francesca	468	6 (2)	
Belingheri Mirco	7	7 (5)	
Beretta Lorenzo	26	32 (32)	
Berrettini Alfredo	22	8 (3)	
Berti Emilio	145	150 (0)	
Boschetti Carla Lucia	9	8 (0)	
Brajkovic Simona	1	0 (0)	
Brena Michela	239	451 (340)	
Brisighelli Giulia	12	11 (0)	
Brusa Roberta	11	7 (7)	
Bucciarelli Paolo	1	0 (0)	
Cambiaghi Stefano	14	7 (0)	
Canazza Lorena	9	2 (0)	
Capone Valentina	2	1 (1)	
Cappellini Maria Domenica	481	594 (0)	
Caronni Monica	86	84 (47)	
Carrabba Maria Domenica Rosaria	113	187 (45)	
Cassin Ramona	2	0 (0)	
Cassinero Elena	77	115 (30)	
Celano Rosaria	1	0 (0)	
Cerutti Roberta	8	5 (4)	



Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Cesaretti Claudia	25	0 (0)	
Chiodini Iacopo	2	0 (0)	
Clerici Bagozzi Donata	7	0 (0)	
Colombo Lorenzo	18	0 (0)	
Comi Giacomo Pietro	22	9 (0)	
Corona Fabrizia	116	106 (1)	
Corti Stefania	33	23 (3)	
Cresseri Donata Carmela	17	12 (1)	
D'angelo Emanuela Stefania	51	40 (13)	
Dellepiane Rosa Maria Franca Giovanna	55	96 (29)	
Dell'era Laura	0	4 (0)	
Di Cesare Antonio	49	97 (32)	
Di Fonzo Alessio Barnaba	35	36 (24)	
Dilena Robertino	2	2 (0)	
Edefonti Alberto	2	1 (0)	
Eller Vainicher Cristina	27	13 (1)	
Elli Luca	1	1 (1)	
Esposito Susanna	18	0 (0)	
Fabio Giovanna	48	19 (0)	
Fargion Silvia Rossana	75	8 (0)	
Ferrante Emanuele	25	35 (17)	
Filocamo Giovanni	40	46 (14)	
Fracanzani Anna Ludovica	13	1 (1)	
Fraquelli Mirella	16	15 (15)	
Furlan Francesca	29	61 (37)	
Gambini Donatella	4	0 (0)	
Gatti Loredana	10	0 (0)	
Gelmetti Carlo	4	0 (0)	
Gelmetti Carlo Mario	170	107 (0)	
Ghilardi Roberta	7	5 (4)	
Giani Marisa	63	0 (0)	
Giavoli Claudia	25	24 (15)	
Giuditta Marianna Romana Carmela	0	1 (0)	
Graziadei Giovanna	90	147 (61)	
Grifoni Federica Irene	79	76 (33)	
Grillo Paolo	153	9 (5)	
Guez Sophie Suzanne	49	2 (2)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Laicini Emanuela Anna	2	6 (4)	
Lalatta Faustina	11	0 (0)	
Lanfranconi Silvia	40	13 (7)	
Lerario Alberto Mario Giovan	31	18 (1)	
Leva Ernesto	24	23 (0)	
Lucchi Tiziano Angelo	53	33 (6)	
Macchini Francesco	90	3 (0)	
Magri Francesca Maria Benedetta	4	4 (4)	
Mancuso Maria Elisa	30	1 (0)	
Mantovani Giovanna	23	19 (13)	
Marra Giuseppina	2	4 (1)	
Martinelli Ida Marianna	1211	0 (0)	
Marzano Angelo Valerio	24	25 (19)	
Mastrangelo Antonio	17	9 (5)	
Menni Francesca	151	229 (93)	
Milani Donatella	178	1 (1)	
Minoia Francesca Serena	10	10 (9)	
Minoli Dario Guido	5	8 (3)	
Mirra Nadia Anna	5	6 (3)	
Moggio Maurizio Gualtiero	103	12 (0)	
Morandi Anna	11	16 (8)	
Morelli Valentina	11	8 (2)	
Morello William	1	1 (0)	
Moroni Gabriella	42	10 (2)	
Motta Irene	24	82 (56)	
Muratori Simona	460	487 (97)	
Natacci Federica	201	0 (0)	
Nazzaro Gianluca	1	0 (0)	
Nebbia Gabriella	90	47 (2)	
Nuti Federica	2	20 (16)	
Origi Laura Giuseppina	432	352 (64)	
Orsi Emanuela	1	0 (0)	
Passamonti Serena Maria	2	0 (0)	
Passerini Patrizia	31	33 (6)	
Passoni Emanuela	23	2 (0)	
Patria Maria Francesca	1	1 (1)	
Penagini Roberto	190	21 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Petaccia Antonella	139	104 (19)	
Peverelli Lorenzo	39	22 (3)	
Peyvandi Flora	604	62 (0)	
Piatti Gioia Maria Carla	30	0 (0)	
Pietrogrande Maria Cristina	14	2 (0)	
Pravettoni Valerio	4	38 (28)	
Prelle Alessandro	21	0 (0)	
Primignani Massimo	7	0 (0)	
Rango Mario	5	3 (0)	
Reda Gianluigi	21	0 (0)	
Rivolta Federica	0	6 (6)	
Rusconi Roberto	1	0 (0)	
Santagostino Elena	966	3803 (860)	
Santaniello Alessandro	66	64 (63)	
Sciacco Monica	12	0 (0)	
Scuvera Giulietta	31	0 (0)	
Selicorni Angelo	184	0 (0)	
Spada Annamaria	13	4 (0)	
Tadini Gianluca	250	11 (0)	
Taroni Francesca	36	51 (31)	
Testa Sara	174	2 (2)	
Tresoldi Laura	83	0 (0)	
Valenti Luca Vittorio	2	0 (0)	
Velardo Daniele	0	1 (1)	
Vicenzi Marco	2	5 (2)	
Vigna Luisella Maria	3	0 (0)	
Vigone Barbara	18	30 (29)	
Vismara Elisabetta	161	0 (0)	
Zazzeron Laura	3	4 (4)	
<b>Totale</b>	<b>10.615</b>	<b>8.586 (2.383)</b>	

### Note

§ Primo accesso a RMR nel 2019

#### 4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR 12.310

---

<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	8
	modificate <sup>(2)</sup>	84
	non validate <sup>(3)</sup>	1.603
	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>10.615</b>

---

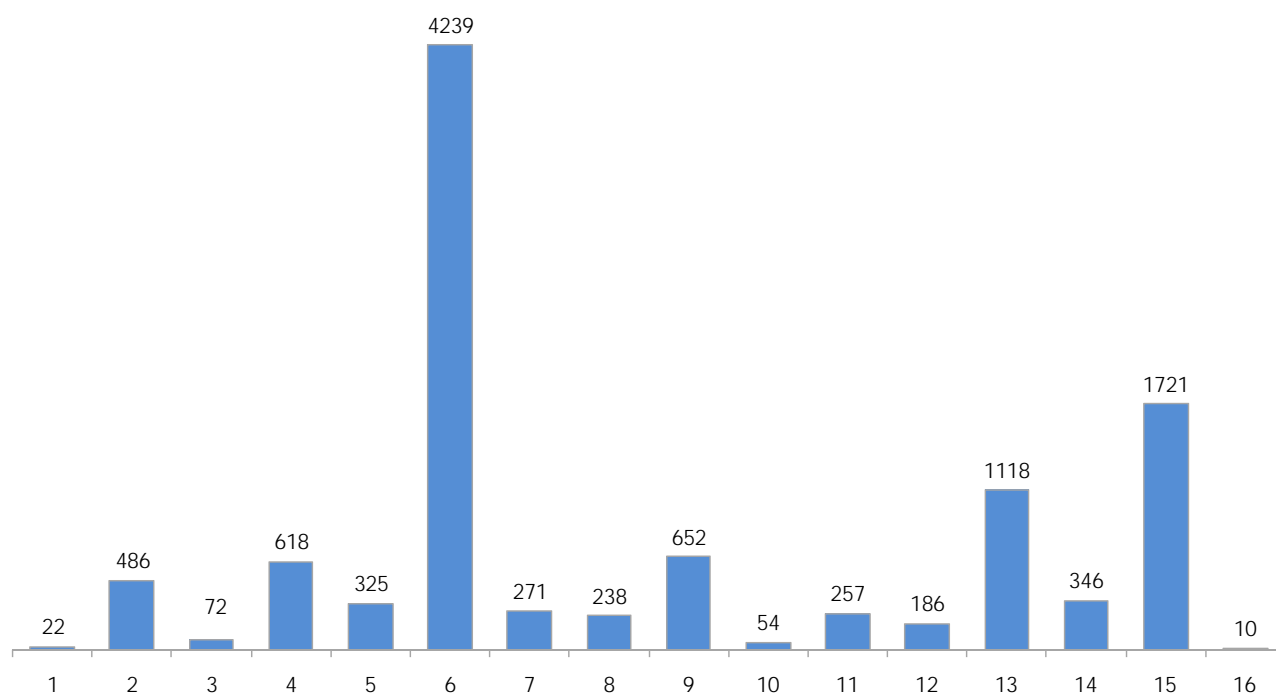
*(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

*(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio*

*(3) schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento (sono comprese le schede di diagnosi con patologia non più censita dal DPCM del 12 gennaio 2017: Waldman malattia di, Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di, Kawasaki sindrome di, Sprue Celiaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)*

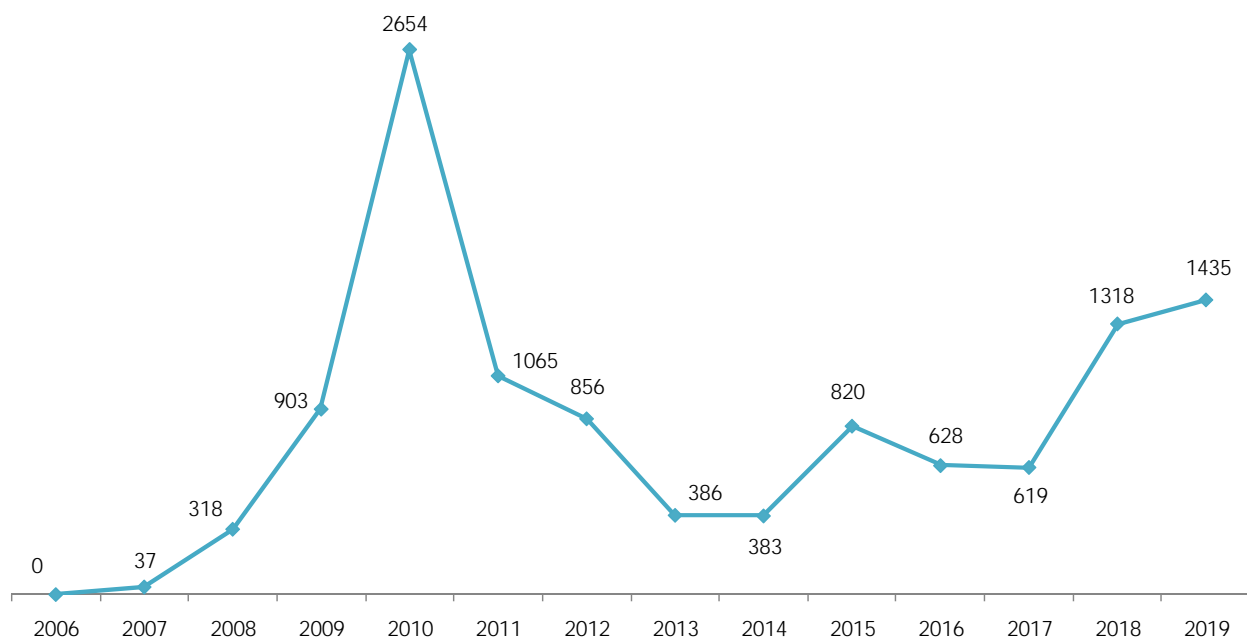
*(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

## 5. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA MR



- 1 *Malattie infettive e parassitarie*
- 2 *Tumori*
- 3 *Malattie delle ghiandole endocrine*
- 4 *Malattie del metabolismo*
- 5 *Malattie del sistema immunitario*
- 6 *Malattie del sangue e degli organi ematopoietici*
- 7 *Malattie del sistema nervoso centrale e periferico*
- 8 *Malattie dell'apparato visivo*
- 9 *Malattie del sistema circolatorio*
- 10 *Malattie dell'apparato respiratorio*
- 11 *Malattie dell'apparato digerente*
- 12 *Malattie dell'apparato genito-urinario*
- 13 *Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo*
- 14 *Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*
- 15 *Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche*
- 16 *Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

## 6. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI



N.B. Alcune schede di diagnosi possono non essere più attive/valide a seguito di cancellazioni/rettifiche.

**7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMaR (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/14)**

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0020	Whipple malattia di	4	2	2	100	25	44	6	46	35	49	47	2	47	44	50	55	12	49	45	76
	RA0030	Lyme malattia di	18	7	11	0	0	7	5	6	0	16	7	5	6	0	16	8	5	6	0	17
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	22	3	19	9	0	15	14	14	0	45	30	19	28	6	71	32	20	30	6	76
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	454	200	254	0	5	3	10	0	0	61	19	19	12	0	72	24	20	20	0	72
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	6	4	2	0	0	24	21	21	0	50	48	13	46	33	71	50	14	49	33	71
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	3	3	0	0	0	36	9	34	26	47	43	12	51	26	53	43	12	51	26	53
	RBG020	Complesso Carney	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	42	0	42	42	42	51	0	51	51	51
	RC0010	Deficienza di ACTH	2	1	1	50	0	15	15	15	0	29	15	15	15	0	29	19	16	19	3	34
	RC0020	Kallmann sindrome di	22	16	6	95	5	16	12	17	0	48	27	15	20	8	66	35	17	32	16	74
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	12	1	11	50	0	6	2	7	3	10	7	2	7	4	10	7	2	7	4	10
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RC0110	Crioglobulinemia mista	60	6	54	52	5	53	13	53	26	79	57	12	56	34	81	65	12	67	36	83
	RC0150	Wilson malattia di	22	14	8	86	0	8	9	5	1	45	9	9	7	1	45	15	12	14	1	53
	RC0160	Iposofatasia	5	0	5	20	0	23	17	15	0	46	38	25	45	1	66	44	18	45	17	66
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	1	3	75	25	2	1	1	1	3	19	13	15	6	40	25	12	24	9	43
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	5	8	0	0	20	11	10	6	0	28
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	15	13	2	20	7	5	4	4	0	13	5	5	4	0	13	8	5	8	0	20
	RC0210	Behçet malattia di	75	36	39	69	16	29	15	29	0	71	36	14	36	3	72	40	13	40	3	72
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	40	19	21	5	8	35	15	30	12	73	40	15	38	14	73	45	14	45	23	73
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	58	32	26	95	31	17	12	17	0	58	31	15	28	6	66	39	15	38	6	77
	RC0243	Sindrome TRAPS	3	1	2	100	33	18	2	19	15	20	30	10	26	21	44	36	9	41	23	44
	RC0310	Sotos sindrome di	8	5	3	13	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	10	11	14	6	0	47
	RCG010	Conn sindrome di	2	1	1	50	0	27	10	27	17	37	31	14	31	17	44	32	13	32	19	45
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	8	1	7	50	0	20	16	18	0	51	29	17	32	0	51	39	15	39	13	62
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	15	0	15	15	15	43	0	43	43	43
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	4	2	2	50	0	26	13	29	5	41	26	13	29	6	41	29	13	32	8	42
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	5	1	4	60	0	30	13	30	12	50	39	12	35	29	61	44	11	47	29	61
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	3	3	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	2	2	1	5	
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	10	9	1	100	20	3	6	0	0	18	3	6	0	0	18	7	7	5	0	19

## 7. (2/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)	3	3	0	100	0	3	4	0	0	8	3	4	0	0	8	6	5	5	0	13
	RCG040	Acidemia propionica (SNE)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	8	5	3	100	0	4	10	0	0	29	4	9	1	0	29	9	10	3	0	29
	RCG040	Albinismo	7	5	2	71	0	0	0	0	0	7	12	1	0	35	13	14	5	3	42	
	RCG040	Cistinosi	1	0	1	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6	
	RCG040	Cistinuria	12	8	4	92	33	4	5	2	0	14	6	7	2	0	26	12	13	8	2	52
	RCG040	Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)	8	2	6	100	0	16	16	14	0	39	16	16	14	0	39	17	16	14	0	39
	RCG040	Fanconi sindrome renale	5	4	1	60	0	3	4	1	0	11	4	4	3	0	11	16	7	18	4	24
	RCG040	Intolleranza alle proteine con lisinuria	1	1	0	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	14	0	14	14	14	
	RCG040	Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)	4	4	0	75	25	1	2	0	0	4	1	2	0	0	4	8	10	3	0	25
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	7	6	1	86	14	1	2	0	0	5	3	5	0	0	14	5	9	0	0	23
	RCG040	Sindrome da malassorbimento di metionina	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	2
	RCG040	Tirosinemia tipo I (SNE)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2	0	5
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	3	0	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	9	18	0	0	20
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE)	8	1	7	88	0	1	1	0	0	4	1	1	0	0	4	1	2	1	0	5
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	16	0	16	16	16
	RCG060	Galattosemia (SNE)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	3	3	0	0	0	1	0	1	0	1	2	1	2	1	3	2	1	2	1	4
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	6	5	1	33	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	10	5	5	3	0	13
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	14	10	4	79	7	31	19	32	0	69	36	21	39	0	71	39	20	45	4	73
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	42	0	42	42	42	42	0	42	42	42
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	32	0	32	32	32	32
	RCG060	Iperossaluria primaria	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani	2	0	2	0	0	45	9	45	36	53	68	4	68	64	72	68	3	68	65	71
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	7	4	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	1	0	0	10
	RCG070	Abetalipoproteinemia	2	1	1	0	0	42	11	42	31	53	43	11	43	32	54	44	11	44	33	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	34	13	21	50	9	10	17	0	0	68	12	18	0	0	70	12	18	1	0	71



## 7. (3/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	8	1	7	100	0	20	13	25	0	36	20	13	25	0	36	21	13	25	0	37
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica	4	2	2	75	0	30	13	31	11	47	45	11	46	31	57	45	10	47	31	57
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	19	15	4	0	0	28	11	27	13	56	40	8	41	27	57	40	8	41	27	57
	RCG070	Ipoalfalipoproteinemia familiare	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
	RCG070	Ipo betalipoproteinemia familiare	19	13	6	63	21	24	11	24	2	48	33	13	36	2	55	35	13	37	10	55
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di	3	1	2	0	67	19	9	18	9	30	34	12	31	20	50	34	13	31	20	52
	RCG070	Tangier malattia di	5	4	1	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE)	3	2	1	100	0	31	33	17	0	77	32	33	17	1	77	32	34	17	1	79
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	2	2	0	100	0	44	23	44	21	67	56	15	56	41	70	56	15	56	41	70
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	1	0	1	0	0	69	0	69	69	69	88	0	88	88	88	88	0	88	88	88
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	2	1	1	100	0	48	21	48	27	68	54	25	54	29	78	68	10	68	58	78
	RCG080	Fabry malattia di	16	7	9	31	0	47	16	42	9	77	47	17	42	10	77	51	15	50	20	77
	RCG080	Gaucher malattia di	24	17	7	50	0	20	16	20	1	57	28	21	23	1	69	39	18	37	1	70
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	2
	RCG084	Condrodisplasia punctata rizomelica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	4	1	3	100	0	7	11	1	0	27	7	11	1	0	27	7	11	1	0	27
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di	10	4	6	100	30	5	7	0	0	18	5	8	0	0	18	9	8	7	0	22
<b>1B</b>	RCG100	Emocromatosi ereditaria	3	3	0	0	0	33	6	36	25	38	34	6	36	25	40	36	3	36	33	40
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	11	9	2	18	9	41	17	41	11	65	45	18	49	12	65	45	18	49	12	65
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	71	52	19	3	4	49	14	49	18	83	50	14	51	18	83	53	14	55	18	84
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 2A	3	2	1	0	0	43	9	44	31	54	43	9	44	31	54	48	12	54	31	59
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 3	2	2	0	0	0	63	4	63	59	66	64	4	64	60	67	64	4	64	60	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 4	7	5	2	0	0	39	13	40	14	56	43	13	42	19	65	46	15	42	19	69
	RCG100	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)	7	0	7	0	29	38	13	40	19	60	41	14	42	19	64	43	12	42	30	65
	RCG100	Sindrome iperferitinemia-cataratta	9	7	2	0	0	43	12	40	21	68	44	12	41	22	68	46	9	44	33	68
	RCG102	Menkes sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4

## 7. (4/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG103	Ipomagnesemia ereditaria primitiva	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG110	Coproporfiria ereditaria	7	3	4	0	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	24	8	16	0	4	34	16	37	3	74	37	16	39	6	74	40	18	39	7	82
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	21	14	7	0	5	46	19	50	0	74	52	15	55	23	74	54	14	55	24	76
	RCG110	Porfiria eritropoietica congenita	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	56	0	56	56	56	56	0	56	56	56
	RCG110	Porfiria variegata	15	3	12	0	13	37	12	40	9	62	40	12	42	9	62	45	10	48	26	63
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	23	14	9	17	0	8	10	4	0	37	27	17	22	7	65	31	17	29	7	66
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	16	17	45	30	18	14	17	0	72	31	15	28	8	73	37	17	31	8	85
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	1	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	7	5	2	0	29	44	28	30	0	86	46	27	31	6	87	48	27	38	7	89
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	4	1	3	25	25	45	12	44	29	63	47	12	46	31	64	53	11	50	42	71
	RCG160	Agammaglobulinemia	18	16	2	44	6	4	8	1	0	33	9	16	4	0	71	17	16	14	0	72
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	2	2	0	50	0	23	19	23	4	42	26	18	26	8	44	27	18	27	9	44
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	24	10	14	4	0	2	6	0	0	31	6	8	3	0	31	7	8	3	0	31
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	1	1	0	100	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	69	0	69	69	69
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	120	51	69	64	12	28	19	25	0	75	36	20	37	3	76	41	20	43	4	87
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento	6	3	3	100	0	5	5	2	0	15	8	6	7	0	16	15	6	16	6	22
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	10	5	5	30	10	3	5	1	0	17	13	11	9	3	33	26	10	28	9	39
	RCG160	Wiskott-Aldrich sindrome di	1	1	0	0	0	14	0	14	14	14	18	0	18	18	18	44	0	44	44	44
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	9	4	5	89	0	9	6	9	2	17	9	6	9	2	17	10	5	10	2	17
	RCG161	CINCA sindrome	3	1	2	100	0	9	6	6	3	17	27	16	17	15	50	27	16	17	15	50
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	3	1	2	100	33	17	0	17	16	17	21	2	21	19	24	21	2	21	19	24
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	16	7	9	50	0	33	13	30	17	56	36	14	37	17	56	46	15	51	18	66
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	3	2	1	33	33	21	11	20	8	36	26	13	21	14	44	35	10	40	21	44
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	239	101	138	5	11	8	12	3	0	61	8	13	3	0	61	13	13	8	0	62
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	22	6	16	23	18	40	15	42	17	73	41	16	43	17	79	47	15	49	19	82
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	8	3	5	38	0	22	22	13	3	77	23	22	15	3	78	24	22	16	3	78
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	6	5	6	1	10	17	16	17	1	32
	RD0081	Mastocitosi sistemica	83	43	40	92	4	46	17	47	0	81	53	15	57	21	85	55	15	58	24	87

## 7. (5/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	104	36	68	36	2	10	12	5	0	64	14	15	8	0	64	35	13	35	7	68
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	34	18	16	21	44	12	14	5	0	53	27	15	28	2	61	36	14	37	2	65
	RDG010	Anemia sideroplastica ereditaria	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	10	10	10	0	20
	RDG010	Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
	RDG010	Piruvato chinasi deficit di	23	12	11	9	43	11	16	0	0	65	19	16	17	0	65	30	18	23	4	65
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	211	114	97	4	31	21	18	17	0	71	30	17	31	0	74	35	16	34	0	75
	RDG010	Talasemia intermedia	64	22	42	77	6	16	20	5	0	68	25	22	23	0	68	43	15	42	0	69
	RDG010	Talasemia major	87	32	55	95	2	0	1	0	0	4	0	1	0	0	4	39	10	41	2	58
<b>1C</b>	RDG010	Talassemie	300	142	158	48	1	10	14	2	0	61	12	17	2	0	75	35	13	35	0	77
	RDG020	Afibrinogenemia	6	3	3	0	17	24	25	18	0	61	43	17	36	23	69	47	18	45	25	73
	RDG020	Antitrombina deficit di	57	19	38	0	19	10	17	0	0	68	33	16	31	10	68	33	17	32	11	72
	RDG020	Disfibrinogenemia	20	9	11	0	20	5	13	0	0	46	37	16	37	12	68	38	15	37	12	68
<b>1B</b>	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	493	235	258	0	15	22	22	20	0	78	40	17	39	4	78	48	17	46	12	87
	RDG020	Emofilia A	790	745	45	78	18	1	7	0	0	77	15	17	8	0	83	34	20	34	0	95
	RDG020	Emofilia B	145	134	11	68	8	2	7	0	0	56	15	16	9	0	71	31	21	32	0	90
	RDG020	Fattore V deficit di	21	10	11	10	5	0	0	0	0	0	22	19	18	0	65	28	22	27	0	72
	RDG020	Fattore V e fattore VIII deficit combinato di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	106	52	54	0	4	22	25	17	0	77	41	17	41	11	78	41	17	41	11	78
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	48	15	33	0	2	18	21	8	0	78	36	14	35	16	79	36	14	35	16	79
	RDG020	Fattore VII deficit di	85	38	47	14	5	0	1	0	0	10	28	20	26	0	78	34	21	30	1	87
	RDG020	Fattore X deficit di	7	4	3	0	14	0	0	0	0	0	5	5	6	0	15	9	4	9	3	15
	RDG020	Fattore XI deficit di	44	20	24	0	7	0	1	0	0	10	32	16	34	4	66	39	17	39	4	71
<b>1B</b>	RDG020	Fattore XII deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	35	0	35	35	35
	RDG020	Fattore XIII deficit di	5	3	2	60	40	0	0	0	0	0	22	14	17	2	41	28	10	30	17	42
	RDG020	Plasminogeno deficit di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
	RDG020	Proteina C deficit di	287	127	160	0	10	15	20	0	0	66	36	17	34	0	80	42	17	41	7	81
	RDG020	Proteina S deficit di	396	147	249	0	13	18	21	0	0	79	39	16	38	3	82	43	16	41	4	93
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	13	3	10	0	15	16	24	0	0	75	46	14	40	21	75	46	14	41	21	75
	RDG020	Von Willebrand malattia di	447	188	259	44	11	1	7	0	0	73	27	19	24	0	82	40	21	39	0	89
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67

## 7. (6/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	27	5	22	0	7	9	18	0	0	59	36	21	39	6	70	38	19	40	6	70
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	7	6	1	0	14	3	8	0	0	23	16	19	1	0	53	22	23	8	1	56
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	26	9	17	4	4	21	20	17	0	66	33	20	30	7	83	39	21	34	8	83
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	2	3	0	60	21	14	15	13	49	22	14	15	13	49	27	14	19	14	49
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	23	12	11	0	0	75	9	77	46	89	75	9	77	46	89	76	10	78	46	91
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	2	1	1	100	0	6	6	6	0	12	16	15	16	1	31	31	0	31	31	31
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	7	3	4	86	14	34	23	33	3	66	43	21	45	6	73	46	19	45	6	73
	RF0030	Leigh malattia di	5	3	2	60	0	8	12	0	0	32	10	12	7	0	33	14	11	11	3	34
	RF0081	Atrofia multisistemica	12	6	6	92	33	60	8	59	44	71	62	9	64	44	75	63	8	64	47	75
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	35	16	19	94	6	47	20	53	0	77	52	15	56	11	79	61	16	62	10	85
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	60	27	33	52	3	68	12	70	37	87	69	12	71	40	88	70	11	72	40	89
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	68	0	68	68	68
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	2	2	0	50	0	9	5	9	4	13	10	3	10	7	13	14	4	14	10	18
	RF0140	West sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	14	9	5	79	21	69	8	68	55	79	71	8	71	57	81	71	8	71	57	81
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	3	2	1	0	0	53	18	51	32	77	56	20	54	32	81	56	20	54	32	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	2	1	0	0	34	9	32	25	46	36	11	32	25	50	55	11	48	46	70
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	0	2	50	0	48	5	48	43	52	49	3	49	46	52	50	4	50	46	53
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	8	7	1	0	0	20	18	17	0	58	33	20	39	6	58	34	20	40	6	58
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	12	5	7	0	0	39	11	40	20	56	41	10	44	20	59	46	9	46	32	59
	RF0270	Cogan sindrome di	7	3	4	57	14	33	14	26	19	64	34	14	27	20	65	38	15	40	20	65
	RF0280	Cheratocono	132	84	48	0	0	28	10	27	5	61	31	11	30	13	66	35	12	35	14	70
	RF0290	Congiuntivite lineea	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	33	32	33	1	64	33	32	33	1	65
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	2	0	2	50	50	37	17	37	20	53	37	17	37	20	53	37	17	37	20	54
	RF0370	Fahr malattia di	2	1	1	100	0	67	5	67	62	71	70	6	70	64	76	71	6	71	65	77
	RF0411	Sindrome della persona rigida	4	0	4	100	25	37	7	38	27	44	38	7	40	27	46	43	7	45	32	51
	RFG040	Atassia di Friedreich	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	20	0	20	20	20	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	2	0	2	50	0	49	6	49	43	55	51	6	51	45	57	52	5	52	47	57
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	7	6	1	86	0	1	1	1	0	2	4	1	4	2	6	15	10	18	3	35
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile	1	0	1	100	0	15	0	15	15	15	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19

## 7. (7/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	2	1	1	50	0	53	5	53	48	58	58	8	58	50	66	64	10	64	54	73
	RFG060	Neuropatia tomaculare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38	42	0	42	42	42	42
	RFG070	Miopatia central core	2	2	0	50	50	28	9	28	19	36	38	9	38	29	47	44	4	44	40	48
	RFG070	Miopatia centronucleare	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	25	0	25	25	25	50	0	50	50	50
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	4	1	3	0	0	3	4	1	0	10	10	8	9	0	22	14	13	13	0	31
	RFG070	Miopatia minicore/multi-minicore	4	3	1	0	0	21	14	17	8	43	41	13	38	26	61	41	13	38	26	61
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	5	3	2	20	0	26	12	31	10	43	33	9	34	16	43	34	10	34	16	44
	RFG070	Miopatia miotubulare	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RFG070	Miopatia nemalinica	3	1	2	0	0	35	26	43	0	61	36	27	44	0	65	36	27	44	0	65
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	2	1	1	0	50	23	21	23	2	44	46	30	46	16	75	46	29	46	17	75
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	16	9	7	19	19	34	18	35	4	77	51	16	53	10	77	51	16	53	11	77
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	7	6	1	14	0	15	10	11	1	34	25	18	12	8	52	25	18	12	8	52
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	4	3	1	75	0	4	2	4	2	6	9	9	4	2	24	12	13	6	2	33
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	20	10	10	0	15	34	18	33	14	66	46	17	41	20	69	47	15	42	20	69
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	3	1	2	0	0	61	9	66	49	68	66	12	73	49	76	66	12	73	49	76
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	22	14	8	0	5	33	17	35	0	68	42	15	41	2	69	45	13	41	23	71
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	5	2	3	0	20	48	11	43	40	70	58	14	50	44	77	59	14	52	44	77
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	2	1	1	0	50	22	13	22	9	34	31	5	31	26	35	32	5	32	27	36
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	3	3	0	0	33	7	7	2	2	16	23	4	25	17	27	24	3	25	20	27
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	4	2	2	0	0	37	13	41	18	49	40	12	44	22	52	41	12	44	23	53
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	3	1	2	0	0	22	20	17	0	48	32	14	27	18	51	33	14	29	18	52
	RFG101	Miastenia gravis	2	1	1	50	0	35	11	35	24	45	35	11	35	24	46	51	6	51	45	56
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG110	Distrofia dei coni	6	3	3	0	0	27	19	24	0	57	42	25	37	1	78	47	21	45	13	78
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	4	2	2	0	0	22	12	21	7	39	35	14	34	17	54	40	13	43	18	55
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	3	1	2	0	0	20	11	15	10	35	21	10	15	13	35	22	10	15	14	36
	RFG110	Retinite pigmentosa	26	13	13	0	0	38	18	43	5	67	46	20	50	11	79	51	17	51	14	81
	RFG110	Stargardt malattia di	11	5	6	0	9	47	20	52	5	66	52	21	63	6	68	56	17	65	18	72
	RFG110	Usher sindrome di	2	0	2	0	0	47	9	47	38	56	48	8	48	40	56	55	5	55	50	59

## 7. (8/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	8	1	7	0	0	32	18	37	0	56	39	11	39	22	59	40	11	39	23	60
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	66	0	66	66	66	68	0	68	68	68
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	11	2	9	0	0	44	19	45	11	71	49	18	54	13	71	51	19	58	13	72
	RFG140	Distrofia corneale stromale	3	1	2	0	0	20	21	6	4	50	25	20	14	7	53	27	22	14	9	57
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RFG160	Distonie primarie	2	2	0	100	0	8	2	8	6	10	8	2	8	6	10	8	2	8	6	10
	RG0010	Endocardite reumatica	241	125	116	82	1	8	3	8	2	43	8	4	8	2	44	12	5	12	3	47
	RG0020	Poliangiote microscopica	6	3	3	100	17	52	22	62	11	76	52	22	62	11	76	53	21	63	13	76
	RG0030	Poliarterite nodosa	7	4	3	57	14	35	23	46	6	64	37	25	47	6	68	40	24	47	11	71
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	29	10	19	62	21	48	17	50	16	80	52	16	55	18	80	55	16	56	17	81
	RG0060	Goodpasture sindrome di	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	23	0	23	23	23
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	21	7	14	48	24	46	18	46	4	76	49	18	52	7	76	52	18	53	9	76
	RG0080	Arterite a cellule giganti	84	26	58	67	2	72	8	72	55	88	72	8	73	55	88	74	8	75	58	88
	RG0090	Takayasu malattia di	30	1	29	67	7	44	16	48	11	75	47	17	52	11	75	53	14	55	12	76
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	2	5	0	0	29	9	29	19	43	29	9	29	19	43	38	9	45	24	48
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	2	0	2	100	50	55	15	55	40	70	56	15	56	41	71	57	16	57	41	72
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	83	24	59	0	43	40	14	42	15	73	44	12	46	19	73	47	12	47	23	74
2	RH0011	Sarcoidosi	5	3	2	100	0	32	13	29	17	53	32	14	29	17	54	39	16	50	18	57
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	131	72	59	0	2	47	19	48	2	84	51	19	54	3	85	55	17	55	18	88
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	62	38	24	37	3	28	15	26	0	64	32	14	30	0	65	33	14	31	0	66
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	46	20	26	98	9	33	16	31	0	80	39	14	38	6	80	41	16	39	13	85
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	11	5	6	64	0	9	4	9	0	14	10	4	11	3	14	13	3	13	7	18
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	6	4	2	100	33	36	22	38	0	66	39	20	42	7	66	46	22	47	8	78
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	41	25	16	22	27	57	10	56	32	81	58	10	57	38	81	63	10	62	47	81
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23
	RJG010	Acidosi tubulare renale	6	4	2	100	0	1	1	1	0	3	1	1	1	0	3	13	9	17	0	22
	RJG010	Bartter sindrome di	6	2	4	67	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	8	6	6	0	17	
	RJG010	Dent sindrome di	3	3	0	33	100	2	3	0	0	6	2	3	0	0	6	5	1	6	4	6
	RJG010	Gitelman sindrome di	13	5	8	92	8	7	6	4	0	20	7	6	5	0	20	13	5	14	4	22
	RJG020	Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig	3	1	2	100	0	50	30	60	10	81	50	30	60	10	81	52	28	60	14	81

## 7. (9/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	27	19	8	100	0	47	20	52	12	75	47	20	52	12	76	53	18	59	18	81
	RJG020	Glomerulopatia C3	2	2	0	50	0	7	1	7	6	7	7	1	7	6	8	15	1	15	14	16
	RJG020	Glomerulopatia da fibronectina	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	32	0	32	32	32
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	14	6	8	100	21	27	18	25	2	73	27	18	25	2	73	32	16	32	14	76
	RL0030	Pemfigo	192	79	113	98	1	53	14	53	16	84	53	14	53	16	84	56	14	56	18	88
	RL0040	Pemfigoide bolloso	348	162	186	97	1	70	17	74	0	98	71	14	74	10	98	73	14	76	14	99
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	44	18	26	98	0	61	16	64	10	87	62	16	65	11	88	65	16	68	12	89
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	54	9	45	96	4	53	15	57	16	80	55	15	57	19	81	58	14	60	19	82
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	44	13	31	84	16	42	24	50	2	85	45	22	50	2	86	50	21	54	12	86
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	3	2	1	100	0	36	10	32	26	50	39	10	36	28	52	42	12	36	30	59
	RM0010	Dermatomiosite	70	22	48	41	9	31	26	23	1	78	32	26	24	1	79	39	24	39	3	85
	RM0020	Polimiosite	46	17	29	46	2	50	19	55	7	86	52	18	56	7	88	54	18	57	13	88
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	0	1	100	0	45	0	45	45	45	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RM0030	Connettivite mista	41	10	31	54	7	38	15	42	6	67	41	16	45	7	69	47	14	48	9	79
	RM0040	Fascite eosinofila	4	1	3	25	50	60	10	64	43	69	61	10	65	43	69	66	4	66	62	72
	RM0050	Fascite diffusa	3	0	3	100	33	74	8	72	66	85	74	8	72	66	85	77	7	76	69	85
	RM0060	Policondrite ricorrente	2	2	0	50	50	63	6	63	57	68	63	5	63	58	68	64	5	64	59	68
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	2	1	1	50	0	66	4	66	62	70	72	5	72	67	76	72	4	72	68	76
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	175	18	157	96	8	45	14	45	7	83	50	15	50	8	84	58	14	58	8	87
	RM0121	Sindrome SAPHO	2	0	2	100	0	50	1	50	49	51	61	2	61	59	62	64	2	64	62	66
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RN0040	Joubert sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	5	10	5	15	12	7	12	5	19
	RN0100	Peters anomalia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0110	Aniridia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	3	2	1	0	0	2	2	0	0	5	3	2	3	0	6	16	18	6	1	41
	RN0130	Morning glory anomalia di	3	0	3	0	33	0	0	0	0	0	29	15	21	17	50	29	15	21	17	50
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	9	7	2	33	11	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	3	0	17
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	153	79	74	45	9	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	5	5	3	0	26
	RN0200	Hirschsprung malattia di	5	2	3	80	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3
	RN0210	Atresia biliare	23	9	14	52	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	17

## 7. (10/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0240	Ermafroditismo vero	2	2	0	50	0	0	0	0	0	17	13	17	4	30	40	10	40	30	49	
	RN0260	Focomelia	4	3	1	0	0	12	21	0	0	48	39	10	40	28	49	40	10	40	28	50
	RN0280	Acrodisostosi	2	0	2	0	0	7	7	7	0	13	29	18	29	11	47	29	18	29	11	47
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	2	0	2	100	0	8	8	8	0	15	14	10	14	4	24	16	10	16	6	26
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	1	1	0	0	6	6	6	0	11	13	0	13	13	13	15	2	15	13	16
	RN0320	Gastroschisi	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	
	RN0321	Sindrome Prune Belly	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	
	RN0322	Onfalocele	2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	1	4	3	5	
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	548	134	414	14	40	14	14	10	0	70	30	15	31	0	74	34	14	34	1	80
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	8	0	8	8	8	
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	6	1	6	5	6	6	1	6	5	6	
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	2	0	3	6	5	6	1	10	
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	
	RN0430	Poland sindrome di	80	45	35	0	15	4	10	0	0	48	23	18	21	0	72	25	19	23	0	72
	RN0490	Weaver sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RN0500	Cutis Laxa	3	1	2	0	0	4	6	0	0	13	14	20	1	0	42	15	19	3	1	42
	RN0510	Incontinentia pigmenti	18	1	17	6	0	0	0	0	0	21	21	24	0	62	24	21	29	0	63	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	4	2	2	100	25	0	0	0	0	16	10	13	5	31	23	14	22	9	41	
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	1	4	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	3	3	2	1	8	
	RN0550	Darier malattia di	29	14	15	55	3	20	9	19	0	44	35	17	35	6	73	40	17	37	14	79
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	99	57	42	64	37	1	8	0	0	61	10	15	5	0	82	16	16	12	0	87
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile	4	2	2	75	0	0	0	0	0	38	18	48	7	50	41	18	50	10	54	
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	5	0	5	80	60	20	40	0	0	100	39	39	35	0	105	45	38	44	1	105
	RN0610	Ipoplasia focale dermica	3	1	2	33	0	0	0	0	0	15	12	17	0	28	17	10	18	4	28	
	RN0620	Pachidermoperiostosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	18	7	11	6	0	25	20	17	3	62	36	17	36	6	62	37	17	36	10	63
	RN0640	Aplasia congenita della cute	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	1	4	0	0	0	0	0	0	5	5	2	0	12	7	8	2	0	21	
	RN0680	Turner sindrome di	10	0	10	60	0	2	3	0	0	9	13	12	8	0	39	20	13	22	2	47
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	0	5	20	0	0	0	0	0	5	6	1	0	16	6	7	1	0	18	



## 7. (11/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0710	MELAS sindrome	5	1	4	80	0	7	14	0	0	34	9	18	0	0	46	10	18	0	0	46
	RN0720	MERRF sindrome	15	8	7	33	0	53	12	55	18	71	58	13	58	19	76	59	14	58	20	77
	RN0750	Sclerosi tuberosa	11	6	5	0	0	1	2	0	0	6	20	19	14	0	57	22	20	14	0	62
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	1	0	0	0	16	0	16	16	16	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	10	10	10	0	20	22	21	22	1	42
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	22	10	12	0	5	0	0	0	0	1	3	7	0	0	30	4	7	1	0	33
	RN0850	CHARGE associazione	15	5	10	0	0	0	0	0	0	0	4	8	0	0	27	6	9	2	0	27
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	44	23	21	77	48	1	5	0	0	34	14	14	8	0	50	22	15	17	2	56
	RN0910	Goldenhar sindrome di	16	8	8	0	0	2	8	0	0	32	14	18	5	0	50	17	16	10	0	50
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0	3	0	0	12	17	0	0	37	13	17	2	0	37	14	16	2	2	37
	RN0940	Sindrome Kabuki	5	5	0	0	0	0	0	0	0	1	10	10	6	0	27	12	9	8	1	27
	RN0950	Kartagener sindrome di	39	17	22	26	18	2	5	0	0	24	20	19	13	0	59	25	19	23	0	59
	RN0960	Maffucci sindrome di	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN1010	Noonan sindrome di	30	17	13	3	0	2	7	0	0	29	11	14	4	0	51	12	14	4	0	51
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	27	0	27	27	27
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	3	2	1	0	0	3	5	0	0	10	19	22	8	0	50	20	22	8	1	51
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	6	4	2	0	0	1	1	0	0	3	18	17	17	0	38	18	17	17	0	38
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	4	2	2	0	0	1	1	0	0	2	9	7	8	2	18	10	7	9	2	18
	RN1170	Sindrome proteus	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RN1190	Sindrome nail-patella	9	4	5	0	0	20	20	12	0	60	32	17	32	6	60	32	17	32	6	61
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	9	6	5	3	17	11	6	11	4	19
	RN1220	Stickler sindrome di	18	7	11	0	0	15	20	1	0	53	24	18	23	0	53	27	17	28	0	53
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	28	18	10	68	18	0	0	0	0	0	6	11	0	0	35	8	11	1	0	35
	RN1270	Williams sindrome di	48	26	22	2	8	5	10	0	0	30	13	13	7	0	55	19	12	21	0	55
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	6	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN1320	Marfan sindrome di	14	8	6	0	0	15	18	1	0	50	21	17	25	0	50	23	18	28	0	56

## 7. (12/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	10	4	6	0	0	1	2	0	0	6	17	14	13	0	44	18	13	14	4	45
	RN1350	Alagille sindrome di	10	7	3	60	10	4	11	1	0	37	6	11	3	0	37	10	11	7	0	38
	RN1360	Alport sindrome di	70	28	42	7	9	8	9	5	0	39	12	10	10	1	44	18	10	15	3	44
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	3	3	0	0	0	0	0	0	14	8	13	0	27	17	6	14	11	28	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	5	5	0	0	0	0	0	0	6	8	2	0	22	7	8	3	0	22	
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	5	3	2	20	0	6	12	0	0	29	11	10	7	2	29	14	9	13	2	29
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	2	1	0	0	0	0	0	0	15	16	6	2	37	16	15	8	4	37	
	RN1530	Leopard sindrome	3	3	0	0	0	0	0	0	0	15	7	12	8	25	15	7	13	8	25	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	15	9	8	9	1	17	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	10	5	5	0	0	8	15	0	0	38	10	15	1	0	38	13	17	4	0	44
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19	
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	3	2	1	100	33	0	0	0	0	7	5	4	2	14	18	19	5	4	44	
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RN1810	Estrofia vescicale	26	17	9	19	31	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	14	12	0	47	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	9	1	8	56	11	10	13	0	0	36	30	13	22	17	54	31	14	23	17	55
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	0	5	0	0	0	0	0	1	18	20	4	0	46	19	19	5	1	46	
	RNG030	Acrocefalosindattilia	2	1	1	0	0	12	12	12	0	23	12	12	0	23	13	13	13	0	26	
	RNG030	C sindrome	1	0	1	0	0	3	0	3	3	4	0	4	4	4	11	0	11	11	11	
	RNG030	Hallerman-Streiff sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	20	
	RNG040	Crouzon malattia di	2	2	0	0	0	22	22	22	0	43	22	22	0	43	32	14	32	18	45	
	RNG040	Disostosi cleidocranica	9	2	7	0	0	1	3	0	0	10	21	18	15	0	52	21	17	18	0	52
	RNG050	Acondroplasia	26	13	13	0	12	0	0	0	0	10	19	0	0	63	13	19	1	0	63	
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7		
	RNG050	Displasia pseudoreumatoide progressiva	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
	RNG050	Distrofia toracica asfissiante	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	
	RNG050	Encondromatosi multipla	1	0	1	0	0	3	0	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	
	RNG050	Esostosi multipla	32	13	19	0	6	13	14	6	0	48	25	14	22	0	55	30	17	29	0	79
	RNG050	Ipocondroplasia	5	0	5	0	20	0	0	0	0	22	18	33	0	40	29	13	33	4	40	
	RNG050	Schwartz-Jampel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	

## 7. (13/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG050	Sindrome camptomelica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RNG060	Buschke-Ollendorff sindrome di	2	0	2	0	0	24	24	24	0	48	62	5	62	57	66	62	5	62	57	67
	RNG060	Conradi-Hunermann-Happle sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	29	0	29	29	29
	RNG060	Discondrosteosi	11	5	6	0	0	8	9	4	0	25	28	15	25	2	56	28	15	26	2	56
	RNG060	Displasia craniometafisaria	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	
	RNG060	Displasia fibrosa	6	1	5	0	17	14	11	8	2	33	29	14	27	10	55	30	14	28	10	55
	RNG060	Displasia gnatiadisaria	5	3	2	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17	82
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria	1	0	1	0	100	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	40	0	40	40	40
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RNG060	Hajdu-Cheney sindrome di	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	2	1	1	0	50	0	0	0	0	7	7	7	0	14	28	11	28	17	39	
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	15	6	9	13	20	16	16	12	0	46	26	15	23	2	47	29	14	35	2	48
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	56	22	34	0	5	11	16	4	0	65	33	19	38	0	70	35	19	39	0	70
	RNG060	Osteopetrosi	1	0	1	100	0	5	0	5	5	5	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
	RNG070	Ittiosi cheratinopatica	8	4	4	50	50	0	0	0	0	4	5	0	0	13	10	8	7	2	30	
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	76	36	40	84	25	0	0	0	0	4	14	18	3	0	61	24	20	21	0	77
	RNG070	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata	1	1	0	100	100	0	0	0	0	15	0	15	15	15	22	0	22	22	22	
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	9	3	6	100	0	0	0	0	0	17	15	13	0	46	22	18	14	4	52	
	RNG070	Ittiosi X-linked	48	48	0	75	4	0	1	0	10	19	22	13	0	78	22	22	15	0	78	
	RNG070	Netherton sindrome di	9	5	4	89	44	0	0	0	0	6	5	4	0	15	18	13	13	0	36	
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	12	11	1	0	0	5	12	0	0	37	9	12	3	0	37	11	12	4	0	39
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	127	60	67	4	8	1	4	0	0	26	11	12	6	0	58	11	12	8	0	59
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	67	41	26	1	1	1	6	0	0	36	11	11	8	0	52	12	11	10	0	53
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	8	6	2	100	0	5	9	0	0	29	23	14	20	8	51	38	13	33	19	64
	RNG121	Moebius sindrome di	7	2	5	0	29	0	0	0	0	2	4	1	0	12	6	7	4	0	20	
	RNG130	Cherodermie palmoplantari ereditarie	5	2	3	60	20	0	0	0	0	28	16	37	8	45	33	17	41	11	49	

## 7. (14/14)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	39	20	19	26	21	36	17	38	4	75	46	14	48	11	76	48	14	50	21	76
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione artero-venosa (CMAVM)	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	32	17	36	8	55	32	17	36	8	55
	RNG151	Displasia ectodermica ipodrotica	32	21	11	78	44	0	0	0	0	0	11	12	7	0	38	20	15	18	1	60
	RNG200	Birt-Hogg-Dubè sindrome di	1	1	0	0	0	30	0	30	30	30	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47
	RNG200	Cowden malattia di	5	1	4	0	0	28	15	32	0	42	41	8	42	28	54	43	8	44	29	55
	RNG251	Cloaca persistente	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG251	Complesso OEIS	3	2	1	33	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	11	10	0	27
	RNG262	Disgenesia gonadica	2	0	2	50	0	8	8	8	0	15	16	1	16	15	16	17	2	17	15	18
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	7	0	7	71	43	2	5	0	0	13	8	12	1	0	29	35	11	35	20	52
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG264	Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di	10	0	10	0	80	0	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	5	5	20	0	4	4	3	0	14	9	5	8	1	20	13	6	13	6	29
<b>Totale Schede di Diagnosi</b>			<b>10615</b>																			

## LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

PT (%) PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO

E.R. (%) PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

**NOTA 1A** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009**NOTA 1B** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011**NOTA 1C** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016**NOTA 1D** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016**NOTA 1E** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016**NOTA 2** ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

**8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È/È STATO DI RIFERIMENTO E CORRISPONDENTI SCHEDE ARCHIVIAE E VALIDATE, PIANI TERAPEUTICI ARCHIVIATI E VALIDATI E PIANI TERAPEUTICI ATTIVI**

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archiviae e Validae</b>	<b>PT Archiviati e Validati (PT attivi)</b>
RA0020	Whipple malattia di	4	4 (4)
RA0030	Lyme malattia di	18	0 (0)
RB0040	Gardner sindrome di	0	0 (0)
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	22	2 (0)
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	0	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	463	2 (1)
RBG020	Complesso Carney	1	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	2	1 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	22	35 (19)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	12	6 (3)
RC0050	Leprecaunismo	0	0 (0)
RC0070	Deficienza congenita di zinco	1	1 (1)
RC0080	Lipodistrofia totale	0	0 (0)
RC0110	Crioglobulinemia mista	60	64 (6)
RC0150	Wilson malattia di	22	33 (4)
RC0160	Iposfosfatasia	5	1 (1)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	6 (0)
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	0 (0)
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	15	3 (0)
RC0210	Behçet malattia di	75	63 (14)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	40	2 (1)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	58	55 (7)
RC0243	Sindrome TRAPS	3	3 (0)
RC0250	Costello sindrome di	0	0 (0)
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0 (0)
RC0310	Sotos sindrome di	8	1 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	2	1 (1)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	8	6 (2)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	10	5 (2)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	83	167 (70)
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	12	33 (12)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	32	23 (8)
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	7	9 (2)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	98	81 (28)
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0 (0)
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	10	10 (7)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0 (0)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0 (0)
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	1	1 (0)
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	3	3 (2)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	40	38 (17)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	2	5 (3)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0 (0)
RCG084	Malattie perossisomiali	1	0 (0)
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	0	0 (0)
RCG090	Mucopolipidosi	0	0 (0)
RCG091	Oligosaccaridosi	0	0 (0)
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	4	4 (4)
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	10	22 (12)
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0 (0)
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	0	0 (0)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	113	4 (3)
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	0	0 (0)
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	1	0 (0)
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	1	2 (2)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	91	4 (2)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	15 (0)
RCG140	Mucopolisaccaridosi	1	3 (2)
RCG150	Istiocitosi croniche	12	1 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	182	222 (64)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	15	14 (9)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	16	8 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	3	1 (0)
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	0	0 (0)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	239	14 (1)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	22	7 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	8	3 (1)
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0 (0)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	1 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche)	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
	transitorie)		
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0 (0)
RD0081	Mastocitosi sistemica	83	120 (67)
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	829	966 (160)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	2973	3866 (860)
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	35	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	26	1 (1)
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	23	0 (0)
RDG051	Neutropenie congenite	2	2 (1)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	7	6 (2)
RF0030	Leigh malattia di	5	7 (3)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	0	0 (0)
RF0081	Atrofia multisistemica	12	13 (12)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	35	33 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	60	33 (8)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0 (0)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	2	1 (0)
RF0140	West sindrome di	1	1 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	14	13 (7)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	3	0 (0)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	0 (0)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	1 (0)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	8	0 (0)
RF0210	Eales malattia di	0	0 (0)
RF0220	Behr sindrome di	0	0 (0)
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	12	0 (0)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0 (0)
RF0250	Emeralopia congenita	0	0 (0)
RF0260	Oguchi sindrome di	0	0 (0)
RF0270	Cogan sindrome di	7	5 (2)
RF0280	Cheratocono	132	0 (0)
RF0290	Congiuntivite lignea	2	0 (0)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	2	2 (1)
RF0370	Fahr malattia di	2	2 (0)
RF0411	Sindrome della persona rigida	4	4 (2)
RFG030	Gangliosidosi	0	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	11	21 (9)
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	1	1 (0)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	1	0 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	3	1 (1)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	20	2 (1)
RFG080	Distrofie muscolari	52	9 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RFG090	Distrofie miotoniche	36	0 (0)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	3	2 (1)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	52	0 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	8	0 (0)
RFG130	Degenerazioni della cornea	1	0 (0)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	16	0 (0)
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0 (0)
RFG160	Distonie primarie	2	2 (2)
RG0010	Endocardite reumatica	241	236 (30)
RG0020	Poliangiote microscopica	6	6 (4)
RG0030	Poliarterite nodosa	7	4 (1)
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	29	21 (6)
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	21	10 (4)
RG0080	Arterite a cellule giganti	84	74 (20)
RG0090	Takayasu malattia di	30	27 (2)
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	0 (0)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	2	5 (2)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	83	0 (0)
RH0011	Sarcoidosi	5	6 (4)
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	0	0 (0)
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0 (0)
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	0	0 (0)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0 (0)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	131	0 (0)
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0 (0)
RI0030	Gastroenterite eosinofila	62	23 (2)
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	46	68 (18)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	11	8 (0)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	6	8 (8)
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	1	6 (5)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	41	9 (1)
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	1	0 (0)
RJG010	Tubulopatie primitive	28	30 (21)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	47	48 (14)
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	0	0 (0)
RL0030	Pemfigo	192	213 (32)
RL0040	Pemfigoide bolloso	348	357 (56)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	44	51 (23)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	54	61 (30)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	44	43 (28)
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	3	3 (2)



Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RM0010	Dermatomiosite	70	33 (9)
RM0020	Polimiosite	46	24 (8)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	1 (0)
RM0030	Connettivite mista	41	26 (8)
RM0040	Fascite eosinofila	4	1 (0)
RM0050	Fascite diffusa	3	3 (1)
RM0060	Policondrite ricorrente	2	1 (0)
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	0	0 (0)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	2	1 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	175	208 (143)
RM0121	Sindrome SAPHO	2	2 (2)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0 (0)
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	0	0 (0)
RN0040	Joubert sindrome di	2	0 (0)
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0 (0)
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	0	0 (0)
RN0100	Peters anomalia di	1	0 (0)
RN0110	Aniridia	1	0 (0)
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	3	0 (0)
RN0130	Morning glory anomalia di	3	0 (0)
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	0	0 (0)
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	9	4 (0)
RN0170	Atresia del digiuno	0	0 (0)
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	0 (0)
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	153	107 (24)
RN0200	Hirschsprung malattia di	5	4 (3)
RN0210	Atresia biliare	23	16 (7)
RN0240	Ermafroditismo vero	2	3 (1)
RN0260	Focomelia	4	0 (0)
RN0270	Deformità di Sprengel	0	0 (0)
RN0280	Acrodisostosi	2	0 (0)
RN0290	Camptodattilia familiare	0	0 (0)
RN0300	Sindrome da regressione caudale	2	6 (1)
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0 (0)
RN0320	Gastroschisi	2	0 (0)
RN0321	Sindrome Prune Belly	2	0 (0)
RN0322	Onfalocele	2	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	548	90 (58)
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	0	0 (0)
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0 (0)
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	2	0 (0)
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0 (0)
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	2	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0401	Cohen sindrome di	0	0 (0)
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	1	0 (0)
RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0 (0)
RN0430	Poland sindrome di	80	0 (0)
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	0	0 (0)
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	0	0 (0)
RN0490	Weaver sindrome di	1	0 (0)
RN0500	Cutis Laxa	3	0 (0)
RN0510	Incontinentia pigmenti	18	1 (0)
RN0520	Xeroderma pigmentoso	4	5 (2)
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0 (0)
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	0 (0)
RN0550	Darier malattia di	29	22 (12)
RN0560	Discheratosi congenita	0	0 (0)
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	99	122 (60)
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	0	0 (0)
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	4	6 (3)
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	5	5 (5)
RN0610	Ipoplasia focale dermica	3	1 (0)
RN0620	Pachidermoperiostosi	1	0 (0)
RN0630	Pseudoxantoma elastico	18	1 (1)
RN0640	Aplasia congenita della cute	3	0 (0)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	10	9 (6)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	2 (1)
RN0710	MELAS sindrome	5	6 (0)
RN0720	MERRF sindrome	15	5 (0)
RN0740	Ivemark sindrome di	0	0 (0)
RN0750	Sclerosi tuberosa	11	0 (0)
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	0 (0)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0 (0)
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0 (0)
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0 (0)
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	0 (0)
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	22	0 (0)
RN0850	CHARGE associazione	15	0 (0)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	44	43 (25)
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	0	0 (0)
RN0910	Goldenhar sindrome di	16	0 (0)
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0 (0)
RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0 (0)
RN0940	Sindrome Kabuki	5	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0950	Kartagener sindrome di	39	11 (11)
RN0960	Maffucci sindrome di	2	0 (0)
RN0970	Marshall sindrome di	0	0 (0)
RN0980	Meckel sindrome di	0	0 (0)
RN1000	Nager sindrome di	0	0 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	30	1 (1)
RN1020	Opitz sindrome di	0	0 (0)
RN1021	Sindrome FG	0	0 (0)
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	0	0 (0)
RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0 (0)
RN1060	Roberts sindrome di	0	0 (0)
RN1070	Robinow sindrome di	0	0 (0)
RN1080	Russell-Silver sindrome di	3	0 (0)
RN1100	Seckel sindrome di	1	0 (0)
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	0	0 (0)
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	1	0 (0)
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	6	0 (0)
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	4	0 (0)
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0 (0)
RN1170	Sindrome proteus	1	0 (0)
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0 (0)
RN1190	Sindrome nail-patella	9	0 (0)
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	3 (0)
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	5	0 (0)
RN1220	Stickler sindrome di	18	0 (0)
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	0	0 (0)
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	28	30 (12)
RN1270	Williams sindrome di	48	1 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	0 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	14	0 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	10	0 (0)
RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0 (0)
RN1350	Alagille sindrome di	10	9 (3)
RN1360	Alport sindrome di	70	5 (3)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	0 (0)
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0 (0)
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0 (0)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	0 (0)
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	0	0 (0)
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0 (0)
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	0	0 (0)
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	0	0 (0)
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN1480	Ipomelanososi di Ito	5	3 (2)
RN1500	Kid sindrome	0	0 (0)
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	0 (0)
RN1530	Leopard sindrome	3	0 (0)
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0 (0)
RN1560	Neu-Laxova sindrome di	0	0 (0)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	0 (0)
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	10	0 (0)
RN1630	Sindrome acrocallosa	0	0 (0)
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0 (0)
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	0 (0)
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0 (0)
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	3	7 (6)
RN1710	Tay sindrome di	0	0 (0)
RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	0 (0)
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	0 (0)
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0 (0)
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	0	0 (0)
RN1780	Char sindrome di	0	0 (0)
RN1810	Estrofia vescicale	26	13 (5)
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	0	0 (0)
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	0	0 (0)
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	0	0 (0)
RNG010	Pseudoermafroditismi	9	6 (3)
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	0 (0)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	6	0 (0)
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	11	0 (0)
RNG050	Condrodistrofie congenite	70	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	105	4 (2)
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	151	225 (128)
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	12	2 (1)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	127	7 (3)
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0 (0)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	0	0 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	67	2 (1)
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	0	0 (0)
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	8	9 (9)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0 (0)
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	7	0 (0)
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	5	3 (3)
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	0	0 (0)
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0 (0)
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	47	12 (7)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0 (0)
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	32	42 (28)
RNG200	Amartomatosi multiple	6	0 (0)
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	4	4 (1)
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0 (0)
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	0	0 (0)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	10	7 (6)
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	10	0 (0)
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	0 (0)
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0 (0)
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0 (0)
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0 (0)
RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	2 (0)
<b>Totale</b>		<b>10.615</b>	<b>8.586 (2.383)</b>

