

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

ALLEGATO 6

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2021

A cura del
Centro di Coordinamento

ALLEGATO 6 - SINTESI DEI PRINCIPALI DATI DEI CASI DI MALATTIA RARA

LEGENDA	
A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO	NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO
R = CASO CENSITO NEL REGISTRO	P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE, SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.
A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI	1 = 9.981.554 (4.895.446 maschi, 5.086.108 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2021. http://dati.istat.it/
NA = NON APPLICABILE	2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. June 2018, n° 1. (www.orpha.net)
N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel Registro.	
NOTA 1A = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009	NOTA 2 = ATTESTATO DI ESENZIONE VALIDO PER 5 ANNI, RINNOVABILE. PER LE ANALISI NON È STATA CONSIDERATA QUESTA LIMITAZIONE
NOTA 1B = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011	NOTA 3 = PER LA SARCOIDOSI SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI
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	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																
NS	RA0010	Hansen malattia di (ORPHA548; Leprosy)	11	11	0	0	0	11	4	7	0	0	0,08	0,14	0,11	
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	49	21	5	23	5	44	34	10	0	0	0,69	0,20	0,44	
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	216	65	102	49	6	210	100	110	4	8	2,04	2,16	2,10	
	TOTALE		276	97	107	72	11	265	138	127	4	8	2,82	2,50	2,65	
2 - TUMORI																
2	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	110	84	14	12	4	106	45	61	28	28	0,92	1,20	1,06	
2	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	64	41	4	19	2	62	28	34	20	19	0,57	0,67	0,62	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RB0030	Cronkhitte-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhitte-Canada syndrome)	3	2	0	1	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
	RB0040	Gardner sindrome di (ORPHA79665; Gardner syndrome)	7	7	0	0	0	7	3	4	0	1	0,06	0,08	0,07	
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	608	418	27	163	43	565	296	269	11	21	6,05	5,29	5,66	6,00
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioliomyomatosis)	100	22	11	67	9	91	2	89	1	1	0,04	1,75	0,91	0,15
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	43	5	5	33	0	43	13	30	4	5	0,27	0,59	0,43	1,10
	RBG010	Neurofibromatosi	2.390	1.100	268	1.022	117	2.273	1.090	1.183	304	289	22,27	23,26	22,77	
		<i>Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)</i>	<i>1.234</i>	<i>0</i>	<i>258</i>	<i>976</i>	<i>39</i>	<i>1.195</i>	<i>571</i>	<i>624</i>	<i>225</i>	<i>216</i>	<i>11,66</i>	<i>12,27</i>	<i>11,97</i>	<i>21,30</i>
		<i>Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)</i>	<i>39</i>	<i>0</i>	<i>8</i>	<i>31</i>	<i>4</i>	<i>35</i>	<i>16</i>	<i>19</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0,33</i>	<i>0,37</i>	<i>0,35</i>	<i>1,70</i>
		<i>Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3)</i>	<i>17</i>	<i>0</i>	<i>2</i>	<i>15</i>	<i>0</i>	<i>17</i>	<i>12</i>	<i>5</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0,25</i>	<i>0,10</i>	<i>0,17</i>	
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	9	2	0	7	0	9	5	4	2	0	0,10	0,08	0,09	
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	663	96	82	485	5	658	285	373	0	0	5,82	7,33	6,59	
		<i>Lynch sindrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)</i>	<i>567</i>	<i>0</i>	<i>82</i>	<i>485</i>	<i>5</i>	<i>562</i>	<i>238</i>	<i>324</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>4,86</i>	<i>6,37</i>	<i>5,63</i>	
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	124	41	55	28	0	124	69	55	0	0	1,41	1,08	1,24	
	TOTALE		4.121	1.818	466	1.837	180	3.941	1.837	2.104	370	364	37,52	41,37	39,48	
3 - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE																
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	162	89	9	64	3	159	81	78	18	24	1,65	1,53	1,59	
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	413	216	14	183	7	406	315	91	23	6	6,43	1,79	4,07	3,75
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	430	315	18	97	23	407	207	200	7	9	4,23	3,93	4,08	
		<i>Conn sindrome di</i>	<i>59</i>	<i>0</i>	<i>7</i>	<i>52</i>	<i>4</i>	<i>55</i>	<i>33</i>	<i>22</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0,67</i>	<i>0,43</i>	<i>0,55</i>	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	56	0	11	45	4	52	33	19	1	0	0,67	0,37	0,52	
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	766	484	52	230	5	761	249	512	88	117	5,09	10,07	7,62	6,00
		<i>11-beta-idrossilasi deficit di (ORPHA90795; Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,47
		<i>17-alfa-idrossilasi deficit di (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)</i>	3	0	0	3	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	0,10
		<i>18-idrossilasi deficit di (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoaldosteronism type 1)</i>	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>20,22-desmolasi deficit di (ORPHA90790; Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)</i>	271	0	49	222	0	271	109	162	56	55	2,23	3,19	2,72	7,00
		<i>3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)</i>	7	0	2	5	0	7	2	5	1	1	0,04	0,10	0,07	
		<i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di (ORPHA95699; Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>STAR deficit di (ORPHA325524; Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	97	21	23	53	1	96	72	24	55	19	1,47	0,47	0,96	0,39
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	115	26	12	77	0	115	89	26	14	7	1,82	0,51	1,15	
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	1.124	661	47	416	18	1.106	234	872	4	5	4,78	17,14	11,08	
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)</i>	12	0	2	10	0	12	4	8	0	1	0,08	0,16	0,12	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i> (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	64	0	16	48	1	63	17	46	0	0	0,35	0,90	0,63	
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III</i> (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	387	0	29	358	2	385	74	311	2	1	1,51	6,11	3,86	
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	5	5	0	0	0	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05	
		<i>Laron sindrome di</i> (ORPHA633; Laron syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,30
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	844	506	176	162	0	844	73	771	73	771	1,49	15,16	8,46	
	RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Leprechaunism)	4	4	0	0	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RC0300	Kenny-Caffey sindrome di (ORPHA2333; Kenny-Caffey syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA3221; Generalized resistance to thyroid hormone)	45	10	3	32	1	44	15	29	5	5	0,31	0,57	0,44	
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	2	0	2	0	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	7,00
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	275	138	22	115	3	272	108	164	6	9	2,21	3,22	2,73	
		<i>Sindrome MEN tipo 1</i> (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	60	0	8	52	1	59	24	35	1	0	0,49	0,69	0,59	3,30
		<i>Sindrome MEN tipo 2A</i> (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)	74	0	12	62	0	74	27	47	3	7	0,55	0,92	0,74	
		<i>Sindrome MEN tipo 2B</i> (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia 2B)	3	0	2	1	0	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	
		<i>Sindrome MEN tipo 4</i> (ORPHA276152; Multiple endocrine neoplasia type 4)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	TOTALE		4.282	2.475	378	1.429	62	4.220	1.447	2.773	294	975	29,56	54,52	42,28	
4 - MALATTIE DEL METABOLISMO																
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1.572	295	423	854	46	1.526	820	706	377	321	16,75	13,88	15,29	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Acidemia glutarica non tipizzata	4	0	0	4	1	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03	
		Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)	7	0	0	7	0	7	3	4	3	3	0,06	0,08	0,07	
		Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	3	0	0	3	1	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02	1,00
		Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE) (ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12- responsive methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Acidemia metilmalonica non tipizzata	28	0	4	24	2	26	14	12	11	8	0,29	0,24	0,26	
		Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)	7	0	1	6	0	7	5	2	5	0	0,10	0,04	0,07	
		Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	3	0	0	3	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	
		Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)	9	0	1	8	1	8	5	3	5	2	0,10	0,06	0,08	0,20
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	42	0	5	37	4	38	17	21	7	10	0,35	0,41	0,38	
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE) (ORPHA391417; HSD10 disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE) (ORPHA20; 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Aciduria 3-metilglutaconica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
		Aciduria idrossiglutarica (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA79314; ORPHA19; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2- hydroxyglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Aciduria malonica (SNE) (ORPHA943; Malonic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Albinismo	138	0	50	88	0	138	70	68	49	48	1,43	1,34	1,38	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	17	0	3	14	1	16	11	5	0	0	0,22	0,10	0,16	
		Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	7	0	2	5	0	7	4	3	1	1	0,08	0,06	0,07	1,50
		Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	129	0	11	118	0	129	78	51	9	4	1,59	1,00	1,29	14,00
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	3	0	1	2	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	11	0	3	8	0	11	2	9	2	3	0,04	0,18	0,11	
		Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE)	3	0	1	2	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	11	0	1	10	0	11	7	4	5	3	0,14	0,08	0,11	1,60
		Deficit piruvato carbossilasi (SNE) (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	7	0	1	6	0	7	5	2	1	0	0,10	0,04	0,07	
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	66	0	4	62	0	66	33	33	27	21	0,67	0,65	0,66	
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	4,20
		Iminoacidemia (ORPHA42062; Iminoglycinuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	6,68
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Iper-Beta-Alaninemia (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
1E		Iperfenilalaninemia	596	0	237	359	0	596	314	282	140	138	6,41	5,54	5,97	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	101	0	84	17	0	101	54	47	49	41	1,10	0,92	1,01	
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	8	0	1	7	4	4	3	1	3	1	0,06	0,02	0,04	0,17
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Iperlisinemia (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ipermetioninemia (SNE) (ORPHA289891; ORPHA289290; ORPHA88618; Hypermethioninemia due to glycine N- methyltransferase deficiency; Hypermethioninemia encephalopathy due to adenosine kinase deficiency; Psychomotor retardation due to S- adenosylhomocysteine hydrolase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	6	0	0	6	1	5	5	0	3	0	0,10	0,00	0,05	
		Ipervalinemia	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	15	0	3	12	0	15	10	5	5	3	0,20	0,10	0,15	
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE) (ORPHA394; Classic homocystinuria)	21	0	1	20	0	21	10	11	3	2	0,20	0,22	0,21	1,65
		Ornitina aminotransferasi deficit di (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		Prolidasi deficit di (ORPHA742; Prolidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Sindrome HHH (Iperomitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperomithinemia-hyperammonemia- homocitrullinuria syndrome)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	1	0,04	0,02	0,03	12,00
		Tirosinemia non tipizzata	11	0	5	6	0	11	7	4	4	2	0,14	0,08	0,11	
		Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	83	6	11	66	6	77	33	44	19	23	0,67	0,87	0,77	
		Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	15	0	2	13	1	14	5	9	2	6	0,10	0,18	0,14	1,00
		Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)	5	0	1	4	0	5	4	1	3	1	0,08	0,02	0,05	
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	0,31
		Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	27	0	3	24	0	27	12	15	10	12	0,25	0,29	0,27	2,40
		Citrullinemia tipo II (SNE) (ORPHA247585; Citrullinemia type II)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
1A		Iperammoniemia ereditaria	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Oritina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	25	0	5	20	4	21	7	14	1	3	0,14	0,28	0,21	1,40
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito) (ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)	379	115	33	231	24	355	171	184	59	69	3,49	3,62	3,56	
		Aspartilglucosaminuria (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit congenito di lattasi (ORPHA53690; Congenital lactase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	23	0	1	22	0	23	10	13	6	8	0,20	0,26	0,23	
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	4	0	0	4	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04	
		Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	28	0	5	23	1	27	14	13	6	7	0,29	0,26	0,27	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715: Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	13	0	3	10	0	13	12	1	8	1	0,25	0,02	0,13	
		Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364: Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	46	0	4	42	2	44	26	18	8	10	0,53	0,35	0,44	
		Glicogenosi tipo 10 (ORPHA97234: Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426: Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	5	0	0	5	0	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05	
		Glicogenosi tipo 12 (ORPHA57: Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 13 (ORPHA99849: Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365: Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	65	0	11	54	7	58	28	30	5	7	0,57	0,59	0,58	
		Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366: Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	13	0	2	11	0	13	6	7	3	3	0,12	0,14	0,13	
		Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367: Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368: Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	19	0	2	17	1	18	7	11	0	0	0,14	0,22	0,18	
		Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369: Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Glicogenosi tipo 7 (ORPHA371: Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089: Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469: Hereditary Fructose Intolerance)	40	0	2	38	0	40	11	29	5	15	0,22	0,57	0,40	5,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Malassorbimento di glucosio e galattosio (ORPHA35710; Glucose-galactose malabsorption)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Malattia da corpi poliglucosani (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease)	4	0	1	3	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04	
		Saccarasi isomaltasi deficit di (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	20,00
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	47	8	28	11	1	46	24	22	23	14	0,49	0,43	0,46	
	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) (ORPHA101953; Rare dyslipidemia)	289	119	23	147	20	269	152	117	42	34	3,10	2,30	2,69	
		Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	5	0	1	4	0	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05	
		Beta ossidazione deficit di (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	72	0	16	56	5	67	34	33	27	21	0,69	0,65	0,67	
		Carnitina muscolare deficit di (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	14	0	2	12	0	14	3	11	1	2	0,06	0,22	0,14	
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	5	0	0	5	0	5	3	2	0	0	0,06	0,04	0,05	0,10
1A		Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ipercolesterolemia familiare omozigote (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	7	0	1	6	0	7	4	3	0	0	0,08	0,06	0,07	0,10
		Ipertrigliceridemia familiare (ORPHA181425; Major hypertriglyceridemia)	23	0	0	23	2	21	16	5	1	0	0,33	0,10	0,21	
		Ipoalfalipoproteinemia familiare (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	0	0	4	0	4	4	0	0	0	0,08	0,00	0,04	
		Ipo betalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	33	0	2	31	0	33	21	12	6	6	0,43	0,24	0,33	
		Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di (ORPHA650; LCAT deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Tangier malattia di (ORPHA31150; Tangier disease)	6	0	1	5	0	6	5	1	0	0	0,10	0,02	0,06	
	RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	4	2	1	1	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari (ORPHA485631; Congenital bile acid synthesis defect)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		CoA ligasi degli acidi biliari deficit di (ORPHA276066; Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1 (ORPHA79301; Congenital bile acid synthesis defect type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2 (ORPHA79303; Congenital bile acid synthesis defect type 2)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3 (ORPHA79302; Congenital bile acid synthesis defect type 3)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4 (ORPHA79095; Congenital bile acid synthesis defect type 4)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ipercolanemia familiare (ORPHA238475; Familial hypercholanemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Xantomatosi cerebrotendinea (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi (ORPHA352301; Disorder of phospholipids, sphingolipids and fatty acids biosynthesis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome PHARC (ORPHA171848; Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	15	13	0	2	1	14	6	8	4	1	0,12	0,16	0,14	1,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	18	10	2	6	0	18	3	15	0	0	0,06	0,29	0,18	
	RCG084	Malattie perossisomiali (ORPHA68373; Peroxisomal disease)	6	1	3	2	1	5	3	2	2	2	0,06	0,04	0,05	
		<i>Acidemia pipecolica</i> (ORPHA34; Pipecolic acidemia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i> (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	4	0	3	1	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	1,00
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	47	15	6	26	14	33	23	10	6	0	0,47	0,20	0,33	
	RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	2	2	0	0	2	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi (ORPHA79169; Disorder of neurotransmitter metabolism and transport)	5	1	0	4	0	5	3	2	3	1	0,06	0,04	0,05	
		<i>Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di</i> (ORPHA2066; Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i> (ORPHA230; Dopamine beta-hydroxylase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Iperekplexia ereditaria</i> (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	0	0,04	0,02	0,03	
		<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	318	140	37	141	48	270	149	121	1	8	3,04	2,38	2,70	
		<i>Coproporfirina ereditaria</i> (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrin)	7	0	0	7	0	7	3	4	1	0	0,06	0,08	0,07	
		<i>Porfiria acuta intermittente</i> (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	25	0	3	22	1	24	8	16	0	0	0,16	0,31	0,24	0,54
		<i>Porfiria cutanea tarda</i> (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	74	0	23	51	25	49	39	10	0	0	0,80	0,20	0,49	4,00
		<i>Porfiria da deficit di ALAD</i> (ORPHA100924; Porphyria due to ALA dehydratase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
1B		Porfiria eritropoietica	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Porfiria eritropoietica congenita (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
		Porfiria eritropoietica epatica (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Porfiria variegata (ORPHA79473; Porphyria variegata)	13	0	5	8	0	13	3	10	0	0	0,06	0,20	0,13	0,32
		Protoporfiria eritropoietica (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	55	0	6	49	1	54	27	27	0	6	0,55	0,53	0,54	0,92
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine (ORPHA79224; Disorder of purine or pyrimidine metabolism)	17	12	1	4	1	16	15	1	5	0	0,31	0,02	0,16	
		Adenilsuccinasi deficit di (ORPHA46; Adenylosuccinate lyase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di (ORPHA976; Adenine phosphoribosyltransferase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Diidropirimidina deidrogenasi deficit di (ORPHA1675; Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Lesch-Nyhan malattia di (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	0	0	4	0	4	4	0	1	0	0,08	0,00	0,04	
		Oroticoaciduria (ORPHA30; Hereditary orotic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Xantinuria (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RC0160	Ipofofatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)	19	6	1	12	0	19	3	16	0	1	0,06	0,31	0,19	
	RC0230	Calcinosi tumorale (ORPHA53715; Familial tumoral calcinosis)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE																
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760) (ORPHA79174; Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism)	106	11	33	62	3	103	52	51	30	26	1,06	1,00	1,03	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Acidemia glutarica tipo II (SNE) (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency)	6	0	0	6	1	5	4	1	3	1	0,08	0,02	0,05	
		Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) (ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	8,00
		Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	19	0	3	16	0	19	3	16	1	3	0,06	0,31	0,19	
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	20	0	5	15	0	20	12	8	11	8	0,25	0,16	0,20	
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	12	0	7	5	0	12	4	8	4	7	0,08	0,16	0,12	
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA1572; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	5	0	3	2	0	5	4	1	3	0	0,08	0,02	0,05	1,00
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	14	0	11	3	1	13	9	4	2	0	0,18	0,08	0,13	
		Deficit di enoil reduttasi (SNE) (ORPHA431361; Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE) (ORPHA99900; Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	8	0	1	7	0	8	5	3	2	1	0,10	0,06	0,08	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	5	0	1	4	0	5	3	2	2	2	0,06	0,04	0,05	
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	3	0	2	1	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03	
		Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)	3	0	2	1	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03	
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale (ORPHA223713; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder)	2	0	2	0	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Altri difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)	2	0	2	0	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale (ORPHA254758; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies)	33	11	8	14	1	32	13	19	1	1	0,27	0,37	0,32	
		Miopatia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Maternally-inherited mitochondrial myopathy)	5	0	3	2	1	4	3	1	1	0	0,06	0,02	0,04	
		Oftalmoplegia esterna progressiva (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)	16	0	5	11	0	16	7	9	0	0	0,14	0,18	0,16	
		Sindrome NARP (ORPHA644; NARP syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	132	64	11	57	41	91	38	53	5	4	0,78	1,04	0,91	0,60
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	70	15	13	42	13	57	24	33	1	0	0,49	0,65	0,57	
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	205	89	21	95	8	197	117	80	15	6	2,39	1,57	1,97	4,30

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	2	1	0	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01		
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers Huttenlocher syndrome)	4	3	0	1	3	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	116	41	16	59	27	89	37	52	0	0,76	1,02	0,89	2,00	
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	14	6	3	5	3	11	7	4	3	0,14	0,08	0,11	9,00	
		<i>Deficit del coenzima Q10 (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)</i>	8	0	3	5	2	6	4	2	2	0,08	0,04	0,06		
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	104	40	11	53	24	80	44	36	23	0,90	0,71	0,80		
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina (ORPHA79172; Creatine deficiency syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	11	3	3	5	2	9	4	5	2	0,08	0,10	0,09		
		<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i>	8	0	3	5	2	6	2	4	1	0,04	0,08	0,06		
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	296	89	33	174	31	265	131	134	10	8	2,68	2,63	2,65	
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
		<i>Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)</i>	139	0	21	118	8	131	56	75	3	5	1,14	1,47	1,31	
		<i>Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)</i>	53	0	10	43	6	47	29	18	3	2	0,59	0,35	0,47	1,70

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Niemann-Pick malattia di (ORPHA77292; ORPHA77293; ORPHA646; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann-Pick disease type A; Niemann-Pick disease type B; Niemann-Pick disease type C; Niemann-Pick disease type C, adult; neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, juvenile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset; Niemann- Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form; Niemann-Pick disease type D; Niemann-Pick disease type E)	14	0	2	12	1	13	9	4	3	1	0,18	0,08	0,13	0,4 1
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	83	16	13	54	20	63	43	20	19	13	0,88	0,39	0,63	
		Mucopolisaccaridosi non tipizzata	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	16	0	4	12	3	13	9	4	6	3	0,18	0,08	0,13	
		Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	18	0	0	18	8	10	10	0	2	0	0,20	0,00	0,10	10,00
		Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	14	0	3	11	4	10	6	4	3	4	0,12	0,08	0,10	0,30
		Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	13	0	4	9	1	12	8	4	5	2	0,16	0,08	0,12	
		Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	4	0	2	2	0	4	2	2	1	2	0,04	0,04	0,04	0,16
		Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01
		Mucopolisaccaridosi tipo 9 (ORPHA67041; Hyaluronidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	15	6	2	7	5	10	4	6	1	3	0,08	0,12	0,10	
		Mucolipidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidosis type II)	5	0	1	4	2	3	1	2	0	2	0,02	0,04	0,03	
		Mucolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidosis type III)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Mucolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucolipidosis type IV)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RCG091	Oligosaccaridosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	10	1	4	5	2	8	3	5	0	2	0,06	0,10	0,08	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Fucosidosi</i> (ORPHA349; Fucosidosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Galattosialidosi</i>	1	0	1	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		<i>Malattia da accumulo di acido sialico</i> (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Mannosidosi</i> (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha- mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form Beta-mannosidosis)	5	0	1	4	2	3	1	2	0	0,02	0,04	0,03	0,1	
		<i>Schindler malattia di</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Sialidosi</i> (ORPHA309294; Sialidosis)	3	0	2	1	0	3	1	2	0	0,02	0,04	0,03		
	RFG030	<i>Gangliosidosi</i> (ORPHA309144; Gangliosidosis)	15	9	2	4	9	6	4	2	3	0,08	0,04	0,06		
		<i>Gangliosidosi-GM1</i> (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	4	0	1	3	1	3	1	2	1	0,02	0,04	0,03		
		<i>Gangliosidosi-GM2</i> (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	2	0	1	1	2	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	5,00	
	RFG020	<i>Ceroido-lipofuscinosi</i> (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	13	10	0	3	4	9	2	7	1	0,04	0,14	0,09		
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	7	2	4	1	0	7	5	2	0	0,10	0,04	0,07		
		<i>Austin sindrome di</i> (ORPHA585; Multiple sulfatase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo</i> (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	5	0	4	1	0	5	3	2	0	0,06	0,04	0,05		
		<i>Wolman malattia di</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0100	<i>Farber malattia di</i> (ORPHA333; Farber disease)	9	9	0	0	2	7	5	2	0	0,10	0,04	0,07		
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI																
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	41	2	7	32	0	41	17	24	17	0,35	0,47	0,41		

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato (ORPHA79171; ORPHA285657; Disorder of cobalamin metabolism and transport; Disorder of folate metabolism and transport)	9	0	1	8	0	9	3	6	3	4	0,06	0,12	0,09	
		<i>Cobalamina C deficit congenito di (ORPHA26; Methylmalonic acidemia with homocystinuria)</i>	9	0	1	8	0	9	3	6	3	4	0,06	0,12	0,09	
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D (ORPHA289098; Disorders of vitamin D metabolism)	2	0	0	2	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1 (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)</i>	2	0	0	2	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	86	31	9	46	4	82	38	44	11	13	0,78	0,87	0,82	
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040) (ORPHA309833; Disorder of other vitamins and cofactors metabolism and transport)	3	1	0	2	0	3	1	2	0	2	0,02	0,04	0,03	
		<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxal phosphate-responsive seizures)</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	0,20
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI																
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (ORPHA309842; Disorder of iron metabolism and transport)	3.248	2.658	66	524	337	2.911	2.314	597	6	5	47,27	11,74	29,16	
1A		<i>Anemia microcitica ereditaria</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>DMT1 deficit di (ORPHA83642; Microcytic anemia with liver iron overload)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
1B		<i>Emocromatosi ereditaria</i>	210	0	32	178	23	187	160	27	0	0	3,27	0,53	1,87	
		<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>	34	0	0	34	1	33	29	4	0	0	0,59	0,08	0,33	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i> (ORPHA465508; Symptomatic form of hemochromatosis type 1)	293	0	26	267	9	284	216	68	0	1	4,41	1,34	2,85	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i> (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	6	0	0	6	1	5	3	2	0	0	0,06	0,04	0,05	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i> (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	3	0	0	3	0	3	3	0	0	0	0,06	0,00	0,03	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i> (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	19	0	2	17	0	19	12	7	0	0	0,25	0,14	0,19	
		<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)</i> (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	8	0	3	5	0	8	1	7	1	2	0,02	0,14	0,08	
		<i>Sindrome iperferritinemia-cataratta</i> (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	16	0	3	13	0	16	11	5	0	0	0,22	0,10	0,16	
	RC0120	<i>Aceruloplasminemia congenita</i> (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	9	4	0	5	3	6	2	4	0	0	0,04	0,08	0,06	0,09
	RC0130	<i>Atransferrinemia congenita</i> (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	2	1	0	1	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RCG101	<i>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco</i> (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0070	<i>Deficienza congenita di zinco</i> (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	5	4	0	1	0	5	5	0	2	0	0,10	0,00	0,05	
	RCG102	<i>Difetti congeniti del metabolismo del rame</i>	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Menkes sindrome di</i> (ORPHA565; Menkes disease)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RC0150	<i>Wilson malattia di</i> (ORPHA905; Wilson disease)	156	64	18	74	12	144	85	59	10	8	1,74	1,16	1,44	3,30
	RCG103	<i>Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli</i>	5	3	0	2	0	5	1	4	1	4	0,02	0,08	0,05	
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva</i> (ORPHA34528; Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																
	RCG190	<i>Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)</i> (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	16	3	11	2	1	15	9	6	4	4	0,18	0,12	0,15	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHE	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis)	1.295	664	107	524	483	812	433	379	4	3	8,84	7,45	8,14	30,00
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	13	7	2	4	0	13	5	8	2	2	0,10	0,16	0,13	1,00
	TOTALE		8.968	4.614	974	3.380	1.205	7.763	4.863	2.900	721	640	99,34	57,02	77,77	
5 - MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO																
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	189	181	3	5	14	175	84	91	10	7	1,72	1,79	1,75	1,50
	RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore (ORPHA91385; Acquired angioedema)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	331	117	48	166	50	281	143	138	21	14	2,92	2,71	2,82	20,00
	RCG150	Istiocitosi croniche	434	257	28	149	33	401	212	189	50	35	4,33	3,72	4,02	
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	7	0	2	5	0	7	6	1	1	0	0,12	0,02	0,07	
		<i>Erdheim Chester malattia di (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)</i>	13	0	2	11	2	11	8	3	0	0	0,16	0,06	0,11	
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)</i>	151	0	23	128	11	140	71	69	17	11	1,45	1,36	1,40	1,50
1D		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	6	0	1	5	1	5	1	4	0	0	0,02	0,08	0,05	
	RCG160	Immunodeficienze primarie (ORPHA101997; Primary immunodeficiency)	1.313	790	83	440	131	1.182	578	604	124	99	11,81	11,88	11,84	
		<i>Agammaglobulinemia (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)</i>	54	0	7	47	2	52	44	8	17	0	0,90	0,16	0,52	0,13
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Difetto idiopatico di CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)</i>	15	0	1	14	0	15	10	5	5	1	0,20	0,10	0,15	
		<i>DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090) (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)</i>	109	0	27	82	4	105	55	50	38	36	1,12	0,98	1,05	
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Duncan sindrome di (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05	
		Griscelli sindrome di (ORPHA381; Griscelli disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Immunodeficienza combinata grave (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	11	0	0	11	2	9	1	8	0	4	0,02	0,16	0,09	
		Immunodeficienza comune variabile (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	295	0	37	258	22	273	123	150	17	17	2,51	2,95	2,74	
		Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	13	0	4	9	0	13	5	8	0	4	0,10	0,16	0,13	
		Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	17	0	5	12	0	17	8	9	3	3	0,16	0,18	0,17	
		Nezelof sindrome di (ORPHA83471; Thymic aplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Nijmegen sindrome (ORPHA647; Nijmegen breakage syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome IPEX (Immune dysregulation- polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) (ORPHA37042; Immune dysregulation- polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		WHIM sindrome (ORPHA51636; WHIM syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Wiskott-Aldrich sindrome di (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	4	0	1	3	2	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	0,10
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)	389	126	33	230	6	383	213	170	25	33	4,35	3,34	3,84	
		Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)	50	0	12	38	0	50	27	23	16	13	0,55	0,45	0,50	5,00
		Blau sindrome di (ORPHA90340; Blau syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)	4	0	0	4	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04	
		Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	8	0	1	7	0	8	2	6	1	2	0,04	0,12	0,08	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	72	0	4	68	0	72	40	32	0	0	0,82	0,63	0,72	
		Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	100	0	13	87	3	97	67	30	1	0	1,37	0,59	0,97	
		Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	5	0	0	5	0	5	3	2	1	0	0,06	0,04	0,05	
		Osteomielite multifocale ricorrente cronica (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	20	0	1	19	0	20	4	16	1	8	0,08	0,31	0,20	0,30
		Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)	4	0	2	2	0	4	0	4	0	2	0,00	0,08	0,04	
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	109	23	23	63	0	109	55	54	12	8	1,12	1,06	1,09	
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	23	8	0	15	0	23	11	12	0	0	0,22	0,24	0,23	0,10
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	627	239	42	346	7	620	162	458	0	1	3,31	9,00	6,21	
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	15	3	1	11	1	14	7	7	0	0	0,14	0,14	0,14	
	TOTALE		3.430	1.744	261	1.425	242	3.188	1.465	1.723	242	197	29,93	33,88	31,94	
6 - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																
	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6- fosfato deidrogenasi)	3.598	2.186	400	1.012	181	3.417	1.692	1.725	374	272	34,56	33,92	34,23	
		Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	353	0	102	251	10	343	150	193	57	65	3,06	3,79	3,44	22,00
		Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	29	0	8	21	3	26	13	13	1	1	0,27	0,26	0,26	1,00
		Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	4	0	1	3	1	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	17	0	6	11	1	16	9	7	3	5	0,18	0,14	0,16	
		Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	36	0	8	28	0	36	17	19	13	12	0,35	0,37	0,36	
		Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)	5	0	3	2	0	5	4	1	1	1	0,08	0,02	0,05	0,30

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Piruvato chinasi deficit di (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	14	0	6	8	0	14	8	6	1	1	0,16	0,12	0,14	5,00
		Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	275	0	53	222	5	270	139	131	37	34	2,84	2,58	2,70	
		Talassemia intermedia (ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia; Hemoglobin H disease)	122	0	28	94	2	120	45	75	18	16	0,92	1,47	1,20	
		Talassemia major (ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major; Hb Bart's hydrops fetalis)	148	0	49	99	7	141	65	76	9	8	1,33	1,49	1,41	
1C		Talassemie	408	0	136	272	31	377	187	190	11	14	3,82	3,74	3,78	
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	329	81	139	109	17	312	137	175	58	55	2,80	3,44	3,13	1,00
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	110	44	14	52	19	91	36	55	1	0	0,74	1,08	0,91	2,00
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (ORPHA68334; ORPHA248361; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect; Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect)	6.222	2.656	1.339	2.227	409	5.813	2.685	3.128	261	69	54,85	61,50	58,24	
		Afibrinogenemia (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	5	0	0	5	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05	0,15
		Antiplasmina deficit di (ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Antitrombina deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	122	0	18	104	1	121	43	78	3	2	0,88	1,53	1,21	
		Deficit congenito di PAI	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	36	0	2	34	0	36	10	26	0	1	0,20	0,51	0,36	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
1B		Disordini ereditari trombofilici	454	0	295	159	52	402	174	228	0	0	3,55	4,48	4,03	
		Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	832	0	397	435	49	783	743	40	129	0	15,18	0,79	7,84	4,85
		Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	149	0	57	92	6	143	134	9	26	2	2,74	0,18	1,43	1,70
		Fattore II deficit di (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	0,05
		Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	32	0	10	22	1	31	11	20	2	2	0,22	0,39	0,31	0,10
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	3	0	0	3	0	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	0,50
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	206	0	25	181	5	201	92	109	2	0	1,88	2,14	2,01	
		Fattore V Leiden omozigote	101	0	18	83	1	100	36	64	1	0	0,74	1,26	1,00	
		Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	134	0	49	85	7	127	53	74	10	8	1,08	1,45	1,27	0,33
		Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	11	0	6	5	0	11	7	4	1	0	0,14	0,08	0,11	
		Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	73	0	26	47	1	72	31	41	2	0	0,63	0,81	0,72	0,10
1B		Fattore XII deficit di	4	0	2	2	0	4	4	0	0	0	0,08	0,00	0,04	
		Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	4	0	2	2	0	4	3	1	0	0	0,06	0,02	0,04	0,05
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multipla di (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Ipfibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	2	0	2	0	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		Plasminogeno deficit di (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,20
		Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	314	0	111	203	17	297	124	173	3	3	2,53	3,40	2,98	
		Proteina S deficit di (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	449	0	134	315	20	429	151	278	5	5	3,08	5,47	4,30	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Protrombina G20210A omozigote</i>	34	0	4	30	0	34	8	26	0	2	0,16	0,51	0,34	
		<i>Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)</i>	597	0	180	417	45	552	223	329	28	17	4,56	6,47	5,53	12,50
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	153	100	8	45	9	144	39	105	6	14	0,80	2,06	1,44	
		<i>Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)</i>	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)</i>	44	0	6	38	2	42	9	33	1	7	0,18	0,65	0,42	
		<i>Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)</i>	7	0	2	5	0	7	5	2	2	1	0,10	0,04	0,07	
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)	1.488	1.109	72	307	42	1.446	569	877	44	52	11,62	17,24	14,49	
		<i>Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)</i>	379	0	72	307	10	369	137	232	13	13	2,80	4,56	3,70	25,00
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	192	102	14	76	16	176	72	104	10	14	1,47	2,04	1,76	
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	766	475	127	164	204	562	333	229	3	4	6,80	4,50	5,63	
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	396	375	6	15	36	360	195	165	9	3	3,98	3,24	3,61	
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	4	2	2	0	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04	
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	129	85	11	33	17	112	49	63	7	6	1,00	1,24	1,12	
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	4	2	1	1	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04	0,28
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)	21	13	4	4	1	20	8	12	2	4	0,16	0,24	0,20	
		<i>Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)</i>	8	0	4	4	1	7	5	2	1	1	0,10	0,04	0,07	0,07
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	57	52	4	1	3	54	15	39	4	5	0,31	0,77	0,54	0,10
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	356	116	33	207	9	347	178	169	2	0	3,64	3,32	3,48	3,75
	TOTALE		13.825	7.398	2.174	4.253	963	12.862	6.010	6.852	781	500	122,77	134,72	128,86	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
7 - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO																
	RFG010	Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy)	155	77	15	63	35	120	69	51	24	15	1,41	1,00	1,20	
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	17	0	7	10	0	17	10	7	5	5	0,20	0,14	0,17	
		Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	14	0	0	14	5	9	7	2	2	0	0,14	0,04	0,09	
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	10	0	2	8	4	6	2	4	0	1	0,04	0,08	0,06	
		Canavan malattia di (ORPHA141; Canavan disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination - congenital cataract)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	1,00
		Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	6	0	0	6	0	6	2	4	1	0	0,04	0,08	0,06	
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) (ORPHA280288; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	9	0	3	6	1	8	2	6	1	2	0,04	0,12	0,08	0,10
		Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	7	0	2	5	2	5	3	2	1	1	0,06	0,04	0,05	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Nasu-Hakola sindrome di (ORPHA2770; Nasu-Hakola disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	11	0	0	11	1	10	6	4	4	0,12	0,08	0,10	0,25	
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	149	20	23	106	15	134	4	130	3	63	0,08	2,56	1,34	10,00
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	4	4	0	0	2	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	84	35	6	43	13	71	33	38	7	3	0,67	0,75	0,71	
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	44	19	10	15	0	44	21	23	16	12	0,43	0,45	0,44	
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	25	20	0	5	0	25	15	10	4	0	0,31	0,20	0,25	
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	4	1	1	2	0	4	2	2	1	1	0,04	0,04	0,04	
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	867	327	94	446	321	546	248	298	0	0	5,07	5,86	5,47	2,70
	RFG040	Malattie spinocerebellari	1.252	416	174	662	197	1.055	549	506	26	29	11,21	9,95	10,57	
		Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		Atassia congenita	9	0	4	5	1	8	4	4	2	2	0,08	0,08	0,08	
		Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	118	0	29	89	18	100	49	51	3	1	1,00	1,00	1,00	2,00
		Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	28	0	3	25	0	28	15	13	0	0	0,31	0,26	0,28	
		Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	13	0	4	9	2	11	8	3	0	0	0,16	0,06	0,11	
		Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	214	0	55	159	39	175	76	99	0	2	1,55	1,95	1,75	2,70
		Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	101	0	22	79	15	86	50	36	0	1	1,02	0,71	0,86	7,60

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Atassia-Teleangiectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	22	0	2	20	2	20	12	8	6	7	0,25	0,16	0,20	0,49
1A		Atrofia olivo-ponto-cerebellare	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	0	1	4	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05	0,33
		Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	3	0	1	2	1	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	0,15
		Karak sindrome di (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	301	0	51	250	17	284	148	136	6	7	3,02	2,67	2,85	5,20
		Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	0	0	2	2	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria (ORPHA1168; ORPHA64753; ORPHA459033; Ataxia- oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2; Ataxia-oculomotor apraxia type 4)	12	0	0	12	0	12	5	7	0	0	0,10	0,14	0,12	
		Sindrome HARP (ORPHA157855; HARP syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome tremore-ataxia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	3	0	1	2	1	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)	13	4	3	6	2	11	2	9	1	8	0,04	0,18	0,11	0,20
	RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaac syndrome)	6	6	0	0	0	6	4	2	0	0	0,08	0,04	0,06	
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	133	13	68	52	55	78	45	33	0	0	0,92	0,65	0,78	3,50
		Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	4	0	2	2	1	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	4	0	0	4	0	4	0	4	0	4	0,00	0,08	0,04	0,15
1B		Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG050	Atrofie muscolari spinali (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)	354	231	15	108	77	277	164	113	63	56	3,35	2,22	2,78	
		Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	3	0	1	2	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	2	0	0	2	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Atrofia muscolare spinale infantile X-linked (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	2	0	0	2	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	26	0	3	23	7	19	17	2	0	0	0,35	0,04	0,19	
		Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia (ORPHA56965; Progressive bulbar paralysis of childhood)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	26	0	7	19	7	19	10	9	9	8	0,20	0,18	0,19	
		SMA tipo 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	31	0	2	29	1	30	18	12	16	9	0,37	0,24	0,30	
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	26	0	1	25	0	26	13	13	8	5	0,27	0,26	0,26	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		SMA tipo 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	5	0	1	4	0	5	4	1	0	0	0,08	0,02	0,05	
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	4.259	1.895	294	2.070	3.257	1.002	578	424	1	0	11,81	8,34	10,04	3,85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	139	55	22	62	46	93	44	49	0	0	0,90	0,96	0,93	1,50
	RF0111	Schilder malattia di (ORPHA59298; Schilder disease)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	196	44	37	115	17	179	104	75	41	24	2,12	1,47	1,79	15,00
	RF0140	West sindrome di (ORPHA3451; West syndrome)	132	42	36	54	8	124	72	52	67	44	1,47	1,02	1,24	6,00
	RF0150	Narcolessia (ORPHA2073; Narcolepsy type 1)	271	162	17	92	10	261	130	131	18	9	2,66	2,58	2,61	25,00
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; CADASIL)	64	30	10	24	4	60	22	38	0	0	0,45	0,75	0,60	3,00
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	3	2	0	1	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	10,00
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	9	6	0	3	0	9	7	2	1	1	0,14	0,04	0,09	
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	8	3	2	3	1	7	4	3	0	0	0,08	0,06	0,07	
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	2	2	0	0	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	65	32	8	25	1	64	17	47	2	1	0,35	0,92	0,64	8,40
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	18	11	2	5	0	18	2	16	0	0	0,04	0,31	0,18	
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	13	9	0	4	0	13	2	11	0	0	0,04	0,22	0,13	
	RF060	Neuropatie ereditarie	1.492	802	146	544	65	1.427	683	744	49	42	13,95	14,63	14,30	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Amiotrofia neuralgica ereditaria (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	4	0	1	3	0	4	4	0	1	0	0,08	0,00	0,04	
		Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	529	0	115	414	13	516	249	267	26	22	5,09	5,25	5,17	25,00
		Disautonomia familiare (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Neuropatia assonale gigante (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio (ORPHA306577; Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Neuropatia motoria ereditaria	28	0	9	19	1	27	15	12	2	0	0,31	0,24	0,27	
		Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Neuropatia sensoriale ereditaria	18	0	7	11	1	17	5	12	1	1	0,10	0,24	0,17	
		Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	107	0	14	93	1	106	45	61	1	4	0,92	1,20	1,06	3,50
		Refsum malattia di (ORPHA773; Refsum disease)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	0,10
		Roussy-Levy sindrome di (ORPHA3115; Roussy-Lévy syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	434	139	95	200	289	145	85	60	0	0	1,74	1,18	1,45	6,00
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	1.277	581	111	585	243	1.034	693	341	4	3	14,16	6,70	10,36	3,70
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	38	10	6	22	2	36	26	10	0	0	0,53	0,20	0,36	1,50
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	10	4	4	2	1	9	4	5	0	0	0,08	0,10	0,09	0,90
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	31	8	4	19	9	22	14	8	0	0	0,29	0,16	0,22	
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	250	150	21	79	25	225	115	110	15	16	2,35	2,16	2,25	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	27	0	5	22	2	25	10	15	2	1	0,20	0,29	0,25	
		Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	12	0	3	9	0	12	9	3	1	0	0,18	0,06	0,12	
		Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	28	0	8	20	2	26	11	15	2	6	0,22	0,29	0,26	
		Miopatia minicore/multi-minicore (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	10	0	2	8	0	10	7	3	2	0	0,14	0,06	0,10	
		Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	13	0	2	11	1	12	7	5	0	0	0,14	0,10	0,12	
		Miopatia miotubulare (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	3	0	0	3	0	3	3	0	0	0	0,06	0,00	0,03	0,20
		Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	7	0	1	6	2	5	2	3	0	1	0,04	0,06	0,05	
	RFG080	Distrofie muscolari	1.220	650	91	479	97	1.123	777	346	171	26	15,87	6,80	11,25	
		Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	27	0	6	21	2	25	12	13	6	7	0,25	0,26	0,25	
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	96	0	23	73	7	89	49	40	3	2	1,00	0,79	0,89	2,32
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	139	0	16	123	2	137	123	14	39	1	2,51	0,28	1,37	1,53
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	132	0	16	116	10	122	112	10	73	1	2,29	0,20	1,22	4,78
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,30
		Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	17	0	4	13	1	16	8	8	0	1	0,16	0,16	0,16	
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	144	0	25	119	5	139	78	61	2	3	1,59	1,20	1,39	4,50
		Distrofia muscolare oculo-faringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	14	0	1	13	2	12	7	5	0	0	0,14	0,10	0,12	
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	928	523	52	353	134	794	383	411	19	17	7,82	8,08	7,95	6,70

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)</i>	295	0	39	256	37	258	119	139	2	8	2,43	2,73	2,58	12,50
		<i>Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)</i>	49	0	7	42	5	44	19	25	0	0	0,39	0,49	0,44	1,00
		<i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)</i>	25	0	3	22	2	23	12	11	2	1	0,25	0,22	0,23	1,00
		<i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)</i>	16	0	1	15	0	16	11	5	2	0	0,22	0,10	0,16	
		<i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)</i>	20	0	2	18	0	20	9	11	2	3	0,18	0,22	0,20	
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	65	40	3	22	3	62	44	18	4	2	0,90	0,35	0,62	
		Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	25	0	3	22	1	24	16	8	1	0	0,33	0,16	0,24	
	RFG160	Distonie primarie	88	23	22	43	1	87	36	51	6	4	0,74	1,00	0,87	
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	1.048	820	75	153	64	984	318	666	2	8	6,50	13,09	9,86	0,40
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	27	20	0	7	0	27	19	8	1	0	0,39	0,16	0,27	1,45
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	3.191	2.609	63	519	383	2.808	1.391	1.417	5	8	28,41	27,86	28,13	
		<i>Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)</i>	565	0	54	511	35	530	280	250	1	6	5,72	4,92	5,31	7,77
		<i>Sindrome miastenica congenita (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)</i>	14	0	8	6	1	13	5	8	1	1	0,10	0,16	0,13	0,30
		<i>Susac sindrome (ORPHA838; Susac syndrome)</i>	3	0	1	2	0	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	24	12	2	10	9	15	5	10	0	0	0,10	0,20	0,15	0,35
	TOTALE		18.393	9.858	1.532	7.003	5.386	13.007	6.734	6.273	551	392	137,56	123,34	130,31	
8 - MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO																
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	67	44	6	17	2	65	46	19	13	1	0,94	0,37	0,65	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	9	4	0	5	0	9	7	2	3	1	0,14	0,04	0,09	
	RF0210	Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)	15	15	0	0	2	13	6	7	0	0	0,12	0,14	0,13	
	RF0220	Behr sindrome di	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie (ORPHA71862; Inherited retinal disorder)	1.358	649	332	377	65	1.293	641	652	39	20	13,09	12,82	12,95	
		<i>Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)</i>	16	0	10	6	0	16	10	6	7	1	0,20	0,12	0,16	2,50
		<i>Distrofia dei coni (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)</i>	38	0	9	29	3	35	12	23	4	2	0,25	0,45	0,35	
		<i>Distrofia ialina della retina (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)</i>	2	0	1	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>Distrofia vitelliforme di Best (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)</i>	15	0	3	12	1	14	5	9	1	2	0,10	0,18	0,14	
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	5	0	3	2	0	5	3	2	0	0	0,06	0,04	0,05	
		<i>Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)</i>	486	0	246	240	29	457	247	210	7	3	5,05	4,13	4,58	26,70
		<i>Retinite punctata albescens (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)</i>	2	0	1	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>Retinoschisi (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked retinoschisis Sindrome di Goldmann-Favre)</i>	8	0	0	8	0	8	7	1	5	0	0,14	0,02	0,08	5,00
		<i>Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)</i>	70	0	27	43	2	68	30	38	0	2	0,61	0,75	0,68	10,00
		<i>Usher sindrome di (ORPHA886; Usher syndrome)</i>	67	0	32	35	3	64	33	31	2	1	0,67	0,61	0,64	4,80
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	13	5	6	2	2	11	2	9	0	0	0,04	0,18	0,11	2
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	65	38	7	20	1	64	29	35	0	0	0,59	0,69	0,64	
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	3	1	0	0	4	2	2	0	1	0,04	0,04	0,04	
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	4	3	0	1	0	4	4	0	2	0	0,08	0,00	0,04	
	RF0260	Oguchi sindrome di (ORPHA75382; Oguchi disease)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	69	46	1	22	4	65	29	36	0	0	0,59	0,71	0,65	
	RFG130	Degenerazioni della cornea (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	71	58	1	12	10	61	25	36	0	0	0,51	0,71	0,61	
		<i>Degenerazione corneale marginale (ORPHA137672; ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration; Terrien marginal degeneration)</i>	9	0	0	9	3	6	4	2	0	0	0,08	0,04	0,06	
		<i>Degenerazione corneale nodulare</i>	4	0	1	3	1	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	507	205	94	208	25	482	152	330	3	2	3,10	6,49	4,83	
		<i>Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)</i>	225	0	69	156	13	212	59	153	1	1	1,21	3,01	2,12	
1A		<i>Distrofia corneale reticolare</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		<i>Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)</i>	17	0	5	12	0	17	7	10	0	1	0,14	0,20	0,17	
		<i>Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)</i>	58	0	20	38	3	55	24	31	0	0	0,49	0,61	0,55	
	RF0280	Cheratocono	6.969	4.923	238	1.808	67	6.902	4.466	2.436	90	19	91,23	47,90	69,15	
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RF0320	Coroidite multifocale	39	25	3	11	0	39	9	30	0	0	0,18	0,59	0,39	
	RF0330	Coroidite serpigginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	6	3	0	3	0	6	1	5	0	0	0,02	0,10	0,06	
	TOTALE		9.199	6.023	689	2.487	178	9.021	5.420	3.601	151	45	110,72	70,80	90,38	
9 - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	905	471	65	369	319	586	135	451	0	0	2,76	8,87	5,87	
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	1.269	761	44	464	45	1.224	552	672	17	15	11,28	13,21	12,26	
	RG0010	Endocardite reumatica	562	172	91	299	1	561	294	267	137	142	6,01	5,25	5,62	
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	782	418	45	319	267	515	233	282	1	2	4,76	5,54	5,16	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	160	101	7	52	31	129	63	66	1	1	1,29	1,30	1,29	3,00
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	784	445	25	314	116	668	304	364	1	0	6,21	7,16	6,69	1,50
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	35	20	3	12	10	25	14	11	0	0	0,29	0,22	0,25	
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	753	380	45	328	159	594	283	311	0	0	5,78	6,11	5,95	9,00
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	1.976	1.025	93	858	434	1.542	459	1.083	0	0	9,38	21,29	15,45	
	RGG010	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	327	201	9	117	25	302	88	214	0	0	1,80	4,21	3,03	
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i> (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	126	0	9	117	4	122	32	90	0	0	0,65	1,77	1,22	25,50
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	246	127	12	107	21	225	32	193	2	3	0,65	3,79	2,25	1,34
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	605	119	115	371	78	527	251	276	7	12	5,13	5,43	5,28	20,00
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	67	51	4	12	9	58	22	36	2	1	0,45	0,71	0,58	1,50
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	180	124	11	45	15	165	79	86	6	4	1,61	1,69	1,65	
	RGG020	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	315	126	11	178	2	313	65	248	3	17	1,33	4,88	3,14	16,70
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1</i> (ORPHA79452; Milroy disease)	14	0	2	12	0	14	2	12	0	6	0,04	0,24	0,14	
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2</i> (ORPHA90186; Meige disease)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Linfedema idiopatico</i>	170	0	9	161	1	169	28	141	2	6	0,57	2,77	1,69	
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		<i>Sindrome delle unghie gialle</i> (ORPHA662; Yellow nail syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	TOTALE		8.966	4.541	580	3.845	1.532	7.434	2.874	4.560	177	197	58,71	89,66	74,48	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
10 - MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO																
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	123	50	24	49	18	105	30	75	0	0	0,61	1,47	1,05	1,10
3	RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	1.197	825	76	296	23	1.174	614	560	0	0	12,54	11,01	11,76	12,50
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive (ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood)	1.637	450	283	904	398	1.239	873	366	0	1	17,83	7,20	12,41	
		<i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis - interstitial lung disease)</i>	3	0	2	1	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		<i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA49428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)</i>	12	0	1	11	2	10	3	7	0	0	0,06	0,14	0,10	
		<i>Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)</i>	913	0	204	709	236	677	527	150	0	0	10,77	2,95	6,78	11,50
		<i>Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)</i>	62	0	10	52	2	60	29	31	0	0	0,59	0,61	0,60	
		<i>Polmonite interstiziale acuta (ORPHA79126; Acute interstitial pneumonia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	3,80
		<i>Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)</i>	9	0	1	8	1	8	6	2	0	0	0,12	0,04	0,08	
		<i>Polmonite interstiziale linfoide idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)</i>	2	0	1	1	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)</i>	186	0	64	122	40	146	67	79	0	0	1,37	1,55	1,46	
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	20	17	0	3	1	19	7	12	1	1	0,14	0,24	0,19	
		<i>Ondine sindrome di (ORPHA661; Ondine syndrome)</i>	3	0	0	3	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	
		<i>Sindrome Rohhad (ORPHA293987; Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	4	3	0	1	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	15	14	0	1	0	15	8	7	0	0	0,16	0,14	0,15	0,50
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	20	6	5	9	0	20	10	10	3	5	0,20	0,20	0,20	
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	117	74	4	39	3	114	58	56	18	13	1,18	1,10	1,14	
	TOTALE		3.134	1.439	393	1.302	443	2.691	1.602	1.089	22	21	32,72	21,41	26,96	
11 - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	891	636	51	204	41	850	434	416	3	4	8,87	8,18	8,52	
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; Menetrier disease)	13	13	0	0	3	10	6	4	0	0	0,12	0,08	0,10	
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	411	298	20	93	5	406	268	138	86	28	5,47	2,71	4,07	
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	141	84	5	52	28	113	38	75	3	4	0,78	1,47	1,13	
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	616	422	41	153	59	557	313	244	12	7	6,39	4,80	5,58	8,10
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	4	4	0	0	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	36	22	1	13	5	31	15	16	1	4	0,31	0,31	0,31	
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	13	5	1	7	1	12	10	2	9	1	0,20	0,04	0,12	
		<i>Byler malattia di (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)</i>	4	0	0	4	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)</i>	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3 (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)</i>	2	0	0	2	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale (ORPHA104003; Congenital intestinal transport defect)	8	6	0	2	0	8	4	4	1	4	0,08	0,08	0,08	
		<i>Diarrea congenita con malassorbimento del sodio (ORPHA103908; Congenital sodium diarrhea)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
	TOTALE		2.133	1.490	119	524	143	1.990	1.090	900	115	52	22,27	17,70	19,94	
12 - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	18	6	0	12	0	18	14	4	3	0	0,29	0,08	0,18	0,15
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	245	128	6	111	47	198	142	56	0	0	2,90	1,10	1,98	
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	539	221	36	282	19	520	37	483	0	0	0,76	9,50	5,21	
	RJG010	Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)	218	19	102	97	4	214	100	114	17	20	2,04	2,24	2,14	
		<i>Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)</i>	30	0	6	24	0	30	11	19	3	1	0,22	0,37	0,30	
		<i>Bartter sindrome di</i>	30	0	16	14	1	29	14	15	4	6	0,29	0,29	0,29	
		<i>Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)</i>	12	0	2	10	0	12	10	2	3	0	0,20	0,04	0,12	
		<i>Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)</i>	127	0	78	49	3	124	57	67	4	8	1,16	1,32	1,24	2,50
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	786	259	91	436	21	765	495	270	44	24	10,11	5,31	7,66	
		<i>Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)</i>	32	0	6	26	3	29	22	7	6	2	0,45	0,14	0,29	
		<i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)</i>	358	0	65	293	14	344	239	105	1	0	4,88	2,06	3,45	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	22	0	4	18	0	22	14	8	3	2	0,29	0,16	0,22	14,00
		Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Sindrome nefrosica congenita (ORPHA97556; Congenital and infantile nephrotic syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Sindrome nefrosica steroide-resistente (ORPHA84271; Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome)	113	0	16	97	1	112	65	47	3	1	1,33	0,92	1,12	
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	308	155	33	120	4	304	125	179	29	28	2,55	3,52	3,05	2,00
	TOTALE		2.114	788	268	1.058	95	2.019	913	1.106	93	72	18,65	21,75	20,23	
13 - MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	1.094	585	44	465	178	916	387	529	1	2	7,91	10,40	9,18	18,00
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	2.169	1.052	190	927	981	1.188	555	633	2	2	11,34	12,45	11,90	26,00
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	248	96	19	133	50	198	59	139	1	0	1,21	2,73	1,98	
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	1.056	841	35	180	43	1.013	276	737	5	10	5,64	14,49	10,15	
NS	RL0070	Sindrome Michelin tire baby (ORPHA2505; Multiple benign circumferential skin creases on limbs)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	132	32	19	81	1	131	31	100	3	8	0,63	1,97	1,31	
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	28	11	4	13	0	28	16	12	0	0	0,33	0,24	0,28	
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	57	10	13	34	0	57	33	24	18	10	0,67	0,47	0,57	
		Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	47	0	13	34	0	47	29	18	15	8	0,59	0,35	0,47	6,70
		Displasia neuroectodermica tipo CHIME (ORPHA3474; CHIME syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
P	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	60	48	2	10	1	59	31	28	12	6	0,63	0,55	0,59	
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	5	4	0	1	1	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	0,10
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	18	2	5	11	0	18	12	6	7	3	0,25	0,12	0,18	
	RN0610	Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	10	7	0	3	0	10	2	8	0	1	0,04	0,16	0,10	
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	35	9	3	23	0	35	1	34	1	15	0,02	0,67	0,35	
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare) (ORPHA183435; Inherited ichthyosis)	271	99	21	151	9	262	163	99	61	35	3,33	1,95	2,62	
		<i>Ittiosi cheratinopatica</i> (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	6	0	0	6	0	6	1	5	0	3	0,02	0,10	0,06	
		<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i> (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	75	0	10	65	1	74	28	46	11	16	0,57	0,90	0,74	0,50
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	3	0	1	2	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03	
		<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>	11	0	0	11	0	11	4	7	1	2	0,08	0,14	0,11	
		<i>Ittiosi X-linked</i> (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	67	0	9	58	3	64	64	0	28	0	1,31	0,00	0,64	16,60
		<i>Netherton sindrome di</i> (ORPHA634; Netherton syndrome)	10	0	1	9	0	10	3	7	1	1	0,06	0,14	0,10	0,50
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	14	8	0	6	2	12	4	8	1	2	0,08	0,16	0,12	
	RN1500	Kid sindrome (ORPHA477; KID syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA2092; Cutis laxa)	4	1	2	1	0	4	2	2	0	2	0,04	0,04	0,04	
	RNG130	Cheraterodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	17	4	4	9	0	17	8	9	1	3	0,16	0,18	0,17	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	16	6	2	8	2	14	7	7	1	2	0,14	0,14	0,14	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	8	3	3	2	0	8	2	6	1	4	0,04	0,12	0,08	
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	182	114	3	65	7	175	84	91	3	0	1,72	1,79	1,75	3,40
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	138	54	10	74	17	121	68	53	29	22	1,39	1,04	1,21	0,80
	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratoderma)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	12	9	0	3	0	12	5	7	1	1	0,10	0,14	0,12	
	RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	146	106	2	38	6	140	43	97	1	2	0,88	1,91	1,40	2,50
	RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	5	2	2	1	0	5	2	3	2	3	0,04	0,06	0,05	
	RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	68	15	12	41	0	68	36	32	0	0	0,74	0,63	0,68	
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	3	2	0	1	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
P	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	63	61	1	1	9	54	6	48	0	1	0,12	0,94	0,54	
	RN1710	Tay sindrome di (ORPHA453; IBIDS syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	TOTALE		5.867	3.187	396	2.284	1.308	4.559	1.841	2.718	151	134	37,61	53,44	45,67	
14 - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																
	RM0010	Dermatomirosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	607	352	39	216	116	491	139	352	12	14	2,84	6,92	4,92	6,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	630	367	25	238	115	515	192	323	0	3	3,92	6,35	5,16	7,10
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	117	34	11	72	4	113	39	74	0	0	0,80	1,45	1,13	3,50
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	1.051	782	43	226	136	915	106	809	1	5	2,17	15,91	9,17	
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	47	35	3	9	9	38	15	23	0	0	0,31	0,45	0,38	
	RM0050	Fascite diffusa	16	12	0	4	5	11	5	6	0	0	0,10	0,12	0,11	
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	106	66	3	37	27	79	29	50	0	0	0,59	0,98	0,79	0,35
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	3	0	0	3	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	2	0	2	0	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
NS	RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva (ORPHA337; Fibrodysplasia ossificans progressiva)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,05
	RM0100	Meloreostosi (ORPHA2485; Melorheostosis)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,09
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	24	5	2	17	2	22	15	7	0	0	0,31	0,14	0,22	0,50
	RM0111	Miosite eosinofila idiopatica (ORPHA247724; Idiopathic eosinophilic myositis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	6.188	4.778	84	1.326	666	5.522	558	4.964	2	10	11,40	97,60	55,32	15,40
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	18	11	1	6	0	18	8	10	0	2	0,16	0,20	0,18	
	TOTALE		8.811	6.444	213	2.154	1.080	7.731	1.109	6.622	16	36	22,65	130,20	77,45	
15 - MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE																
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO																
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di (ORPHA268882 ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1 Arnold-Chiari malformation type 2)	1.365	619	117	629	22	1.343	430	913	134	105	8,78	17,95	13,45	
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	40	14	7	19	6	34	16	18	12	10	0,33	0,35	0,34	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	10	4	1	5	0	10	5	5	3	2	0,10	0,10	0,10	
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Joubert syndrome)	49	15	11	23	0	49	28	21	14	12	0,57	0,41	0,49	
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	36	14	4	18	2	34	14	20	9	11	0,29	0,39	0,34	
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	16	14	1	1	3	13	6	7	3	6	0,12	0,14	0,13	
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	10	5	0	5	0	10	5	5	3	2	0,10	0,10	0,10	
		<i>Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Andermann sindrome di (ORPHA1496; Corpus callosum agenesis- neuropathy syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy- Walker malformation as major feature)</i>	4	0	0	4	0	4	2	2	1	0	0,04	0,04	0,04	
		<i>Shapiro sindrome di (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN1340	Aase-Smith sindrome di (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	4	2	0	2	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RN1630	Sindrome acrocallosa (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	5	5	0	0	0	5	0	5	0	4	0,00	0,10	0,05	
		<i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Bonnemann-Meinecke sindrome di (ORPHA2941; Porencephaly-cerebellar hypoplasia- internal malformations syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia cerebro-facio-toracica (ORPHA1394; Cerebrofaciothoracic dysplasia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome idroletale (ORPHA2189; Hydroletharus)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Toriello-Carey sindrome di (ORPHA3338; Toriello-Carey syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RO0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	8	7	0	1	4	4	2	2	0	0,04	0,04	0,04		
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO																
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	2	2	0	0	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
		Anoftalmia isolata	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Lenz sindrome di (ORPHA568; Microphthalmia, Lenz type)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Microftalmia isolata	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome anoftalmia plus (ORPHA1104; Anophthalmia plus syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
NS	RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di (ORPHA2048; Foix-Chavany-Marie syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	19	7	0	12	0	19	9	10	4	0,18	0,20	0,19		
	RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01	0,50	
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	4	1	2	1	0	4	3	1	3	0,06	0,02	0,04		
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	24	17	2	5	0	24	8	16	2	0,16	0,31	0,24	1,31	
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	10	3	4	3	0	10	3	7	2	0,06	0,14	0,10		
		Coloboma congenito corioretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)	7	0	4	3	0	7	2	5	1	0,04	0,10	0,07		
		Coloboma congenito dell'iride (ORPHA98944; Coloboma of iris)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	59	39	6	14	0	59	28	31	13	0,57	0,61	0,59		
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	16	6	3	7	0	16	5	11	4	0,10	0,22	0,16		
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	3	2	0	1	0	3	3	0	2	0,06	0,00	0,03		
	RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	3	2	0	1	0	3	3	0	3	0,06	0,00	0,03		

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	58	45	4	9	1	57	20	37	2	3	0,41	0,73	0,57	
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	21	9	3	9	0	21	12	9	9	6	0,25	0,18	0,21	
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	3	1	0	2	0	3	0	3	0	3	0,00	0,06	0,03	
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	1,00
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Aicardi sindrome di</i> (ORPHA50; Aicardi syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Baraitser-Winter sindrome di</i> (ORPHA2995; Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Nance-Horan sindrome di</i> (ORPHA627; Nance-Horan syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome cerebro-oculo-nasale</i> (ORPHA66625; Cerebrooculonasal syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome CODAS</i> (ORPHA1458; CODAS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE																
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi (ORPHA1531; Craniosynostosis)	34	12	17	5	1	33	15	18	9	13	0,31	0,35	0,33	
		<i>Acrocefalosindattilia</i> (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	5	0	4	1	0	5	3	2	1	1	0,06	0,04	0,05	
		<i>Apert sindrome di</i> (ORPHA87; Apert syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>C sindrome</i> (ORPHA1308; C syndrome)	4	0	3	1	0	4	1	3	1	2	0,02	0,06	0,04	0,11
		<i>Goodman sindrome di</i> (ORPHA65798; Goodman syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i> (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	0	4	0	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
		<i>Pierre-Robin sindrome di</i> (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	0	2	0	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Treacher-Collins sindrome di</i> (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	7	0	4	3	0	7	4	3	3	2	0,08	0,06	0,07	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1390	Carpenter sindrome di (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	7	2	3	2	1	6	2	4	2	0,04	0,08	0,06	1,00	
	RN1230	Summitt sindrome di (ORPHA3210; Summitt syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	6	6	0	0	1	5	4	1	2	0,08	0,02	0,05		
	RN1000	Nager sindrome di (ORPHA245; Nager syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
	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)	534	235	95	204	2	532	321	211	226	126	6,56	4,15	5,33	
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i> (ORPHA1520; <i>Craniofrontonasal dysplasia</i>)	4	0	1	3	0	4	1	3	0	2	0,02	0,06	0,04	
		<i>Craniosinostosi primaria</i> (ORPHA1531; <i>Craniosynostosis</i>)	254	0	89	165	1	253	176	77	143	61	3,60	1,51	2,53	
		<i>Crouzon malattia di</i> (ORPHA207; <i>Crouzon disease</i>)	12	0	1	11	0	12	8	4	6	2	0,16	0,08	0,12	
		<i>Disostosi cleidocranica</i> (ORPHA1452; <i>Cleidocranial dysplasia</i>)	18	0	1	17	0	18	3	15	2	6	0,06	0,29	0,18	0,10
		<i>Disostosi mandibolofacciale</i> (ORPHA155899; <i>Mandibulofacial dysostosis</i>)	6	0	3	3	0	6	5	1	5	1	0,10	0,02	0,06	
		<i>Disostosi maxillofacciale</i> (ORPHA1794; <i>Oculomaxillofacial dysostosis</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i> (ORPHA1791; <i>Frontofacionasal dysplasia</i>)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Displasia mandibolo-acrale</i> (ORPHA2457; <i>Mandibuloacral dysplasia</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Displasia maxillonasale</i> (ORPHA1248; <i>Maxillonasal dysplasia</i>)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i> (ORPHA2014; <i>Cleft palate</i>)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE																

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale (ORPHA156237; Syndrome or malformation associated with head and neck malformations)	22	10	2	10	0	22	6	16	4	9	0,12	0,31	0,22	
		Moebius sindrome di (ORPHA570; Moebius syndrome)	8	0	2	6	0	8	2	6	2	5	0,04	0,12	0,08	
		Mohr malattia di (ORPHA2751; Orofaciodigital syndrome type 2)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Oculo-facio-cardio-dentale sindrome (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1 (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	3	0	0	3	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03	
		Schinz-Giedion sindrome di (ORPHA798; Schinz-Giedion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	105	56	14	35	1	104	58	46	34	22	1,18	0,90	1,04	
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	11	1	4	6	0	11	4	7	3	4	0,08	0,14	0,11	
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	2	1	1	0	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0260	Focomelia (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	13	7	1	5	1	12	8	4	2	0	0,16	0,08	0,12	
	RN0270	Deformità di Sprengel (ORPHA3181; Sprengel deformity)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN0290	Camptodattilia familiare	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	175	71	20	84	1	174	103	71	48	20	2,10	1,40	1,74	
NS	RN0460	Sindrome femoro-facciale (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	29	16	4	9	0	29	8	21	5	9	0,16	0,41	0,29	
	RN1060	Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	3	2	0	1	0	3	1	2	0	1	0,02	0,04	0,03	
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	3	1	2	0	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	3	3	0	0	0	3	3	0	0	0	0,06	0,00	0,03	
		<i>Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite (ORPHA2848; Camptodactyly-arthropathy-coxa- vara-pericarditis syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome RAPADILINO (ORPHA3021; RAPADILINO syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
NS	RN0440	Sequenza sirenomelica (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	7	3	0	4	1	6	3	3	2	2	0,06	0,06	0,06	
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio (ORPHA3320; Thrombocytopenia - absent radius)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI																
	RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	39	37	0	2	1	38	20	18	11	8	0,41	0,35	0,38	
		<i>Cuore criss-cross (ORPHA1461; Criss cross heart)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Ebstein anomalia di (ORPHA1880; Ebstein malformation)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)</i>	2	0	0	2	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	1	0	2	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	
	RN0740	Ivemark sindrome di (ORPHA97548; Ivemark syndrome)	3	3	0	0	1	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	131	74	14	43	4	127	59	68	17	14	1,21	1,34	1,27	
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	143	48	21	74	3	140	62	78	9	16	1,27	1,53	1,40	
		<i>Aneurisma della vena di Galeno (ORPHA1053; Vein of Galen aneurysmal malformation)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Malattia Moyamoya (ORPHA2573; Moyamoya disease)</i>	6	0	0	6	0	6	1	5	0	0	0,02	0,10	0,06	0,04
		<i>Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)</i>	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	6,00
		<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)</i>	63	0	13	50	2	61	30	31	2	0	0,61	0,61	0,61	15,00
		<i>Malformazione cranica del seno durale (ORPHA97339; Dural sinus malformation)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome CLOVE (ORPHA140944; CLOVES syndrome)</i>	9	0	3	6	0	9	4	5	3	5	0,08	0,10	0,09	
		<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)</i>	14	0	4	10	0	14	6	8	1	3	0,12	0,16	0,14	
		<i>Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofaciale (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome)</i>	2	0	0	2	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	45	31	1	13	2	43	18	25	5	4	0,37	0,49	0,43	2,00
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	43	24	10	9	0	43	14	29	13	26	0,29	0,57	0,43	
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	3	1	0	2	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	
	RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	10	3	4	3	0	10	4	6	3	6	0,08	0,12	0,10	
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Pentalogia di Cantrell (ORPHA1335; Pentalogy of Cantrell)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	427	194	68	165	2	425	205	220	170	181	4,19	4,33	4,26	
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	235	159	22	54	4	231	153	78	121	55	3,13	1,53	2,31	
	RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA66629; Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	119	75	8	36	5	114	49	65	35	48	1,00	1,28	1,14	
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	76	55	3	18	14	62	37	25	0	0	0,76	0,49	0,62	0,10
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	181	139	6	36	7	174	42	132	0	0	0,86	2,60	1,74	1,00
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	19	12	5	2	0	19	11	8	10	6	0,22	0,16	0,19	
		<i>Atresia colica (ORPHA1198; Colonic atresia)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Atresia ileale (ORPHA1201; Atresia of small intestine)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Atresia intestinale multipla (ORPHA2300; Multiple intestinal atresia)</i>	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Cloaca persistente</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Complesso OEIS (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)</i>	2	0	2	0	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>Duplicazioni del tubo digerente (ORPHA238; Digestive duplication)</i>	2	0	2	0	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	189	102	39	48	1	188	116	72	98	59	2,37	1,42	1,88	
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	24	18	4	2	3	21	10	11	8	8	0,20	0,22	0,21	
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	54	32	18	4	0	54	26	28	25	23	0,53	0,55	0,54	9,00
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	4	2	1	1	1	3	1	2	1	2	0,02	0,04	0,03	
		<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Microgastria</i> (ORPHA199293; Congenital microgastria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito</i> (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	0,02	0,02	0,02		
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	176	70	4	102	11	165	52	113	0	1	1,06	2,22	1,65	
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante) (ORPHA93587; Familial cystic renal disease)	4	4	0	0	0	4	2	2	2	1	0,04	0,04	0,04	
		<i>Senior-Loken sindrome di</i> (ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	8	5	1	2	0	8	0	8	0	5	0,00	0,16	0,08	
	RN0980	Meckel sindrome di (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	31	3	5	23	0	31	19	12	13	9	0,39	0,24	0,31	
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	90	41	17	32	2	88	26	62	20	12	0,53	1,22	0,88	
		<i>Disgenesia gonadica</i>	25	0	8	17	0	25	11	14	11	7	0,22	0,28	0,25	
		<i>Perrault sindrome di</i> (ORPHA2855; Perrault syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni</i> (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)	15	0	6	9	0	15	0	15	0	2	0,00	0,29	0,15	0,83
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni</i> (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	10	1	3	6	1	9	3	6	1	2	0,06	0,12	0,09	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	114	88	7	19	4	110	29	81	11	6	0,59	1,59	1,10	
	RN1430	Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	8	3	1	4	0	8	6	2	2	0	0,12	0,04	0,08	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Frasier sindrome di</i> (ORPHA347; <i>Frasier syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome SERKAL</i> (ORPHA139466; <i>SERKAL syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	94	91	0	3	0	94	17	77	11	7	0,35	1,51	0,94	
		<i>Afallia</i> (ORPHA49; <i>Penile agenesis</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Epispadia</i> (ORPHA93928; <i>Isolated epispadias</i>)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di</i> (ORPHA3109; <i>Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome</i>)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		<i>Megalouretra</i> (ORPHA617; <i>Congenital primary megaureter</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO																
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; <i>Acrodisostosis</i>)	4	1	0	3	0	4	2	2	0	1	0,04	0,04	0,04	
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; <i>Caudal regression sequence</i>)	108	9	51	48	0	108	53	55	34	40	1,08	1,08	1,08	
	RNG050	Condrodistrofie congenite	453	309	29	115	4	449	237	212	88	74	4,84	4,17	4,50	
		<i>Acondrogenesi</i> (ORPHA932; <i>Achondrogenesis</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Acondroplasia</i> (ORPHA15; <i>Achondroplasia</i>)	62	0	18	44	0	62	30	32	25	20	0,61	0,63	0,62	
		<i>Condrodisplasia letale</i> (ORPHA93465; <i>Lethal chondrodysplasia</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Condrodisplasia metafisaria</i> (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type</i>)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Condrodisplasia tipo Blomstrand (ORPHA50945; Blomstrand lethal chondrodysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Condrodistrofia congenita non tipizzata	8	0	1	7	0	8	5	3	4	0,10	0,06	0,08		
		Desbuquois sindrome di (ORPHA1425; Desbuquois syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia acromicrica (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia epifisaria emimelica (ORPHA1822; Dysplasia epiphysealis hemimelica)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	4	0	0	4	0	4	2	2	1	0,04	0,04	0,04		
		Displasia otospondilomegaepifisaria (ORPHA1427; Otospondylomegaepiphyseal dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia pseudoreumatoide progressiva (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Distrofia toracica asfissiante (ORPHA474; Jeune syndrome)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	0,02	0,02	0,02		
		Encondromatosi multipla (ORPHA296; Enchondromatosis)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01	1,00	
		Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	45	0	2	43	1	44	23	21	9	0,47	0,41	0,44		
		Ipocondroplasia (ORPHA429; Hypochondroplasia)	14	0	5	9	0	14	3	11	2	0,06	0,22	0,14	3,30	
		Keutel sindrome di (ORPHA85202; Keutel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Kniest displasia (ORPHA485; Kniest dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Larsen sindrome di (ORPHA503; Larsen syndrome)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Schwartz-Jampel sindrome di (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome camptomelica (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	3	0	1	2	0	3	2	1	2	0,04	0,02	0,03		
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	721	359	51	311	24	697	289	408	82	5,90	8,02	6,98		

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Atelosteogenesi (ORPHA1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type I; Atelosteogenesis type II; Atelosteogenesis type III)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Buschke-Ollendorff sindrome di (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	3	0	0	3	0	3	0	3	0	0,00	0,06	0,03		
		Conradi-Hunermann-Happle sindrome di (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	0,00	0,04	0,02		
		Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	35	0	10	25	0	35	12	23	6	0,25	0,45	0,35		
		Displasia cranio metafisaria (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism; Pseudodiastrophic dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01	1,2	
		Displasia fibrosa (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	15	0	1	14	0	15	3	12	0	0,06	0,24	0,15		
		Displasia gnatio metafisaria (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	0	0	5	0	5	3	2	0	0,06	0,04	0,05		
		Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	0,02	0,02	0,02		
		Displasia spondilometafisaria (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	0	2	1	0	3	1	2	1	0,02	0,04	0,03		
		Ellis-van Creveld sindrome di (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	0,02	0,04	0,03		
		Engelmann malattia di (ORPHA1328; Camurati-Engelmann disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Fairbank malattia di	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Frank-Ter Haar sindrome di (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	0	0	2	1	1	1	0	1	0,02	0,00	0,01		
		Hajdu-Cheney sindrome di (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	8	0	0	8	0	8	3	5	2	0,06	0,10	0,08	0,55	
		Osteodistrofia congenita non tipizzata	107	0	12	95	1	106	26	80	2	0,53	1,57	1,06		
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	168	0	23	145	5	163	69	94	19	1,41	1,85	1,63	10,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Osteopetrosi</i> (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	5	0	0	5	0	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05	
		<i>Picnodisostosi</i> (ORPHA763; Pycnodysostosis)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	0,13
		<i>Sindrome DOOR</i> (ORPHA79500; DOORS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome osteoporosi-pseudoglioma</i> (ORPHA2788; Osteoporosis-pseudoglioma syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	10	8	1	1	0	10	3	7	1	5	0,06	0,14	0,10	
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	12	10	0	2	0	12	8	4	3	2	0,16	0,08	0,12	
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	5	3	1	1	0	5	3	2	1	1	0,06	0,04	0,05	
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE																
	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)	164	63	32	69	14	150	93	57	46	27	1,90	1,12	1,50	
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	677	418	52	207	9	668	7	661	2	147	0,14	13,00	6,69	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	1.122	248	257	617	18	1.104	592	512	360	292	12,09	10,07	11,06	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	12	5	2	5	1	11	2	9	2	6	0,04	0,18	0,11	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	31	12	3	16	1	30	12	18	6	13	0,25	0,35	0,30	
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	151	54	17	80	3	148	80	68	32	31	1,63	1,34	1,48	
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	30	9	4	17	3	27	11	16	5	7	0,22	0,31	0,27	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	127	48	23	56	1	126	96	30	42	9	1,96	0,59	1,26	32,50
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	25	2	5	18	0	25	8	17	1	1	0,16	0,33	0,25	
		<i>Loeys-Dietz sindrome di</i> (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)	22	0	4	18	0	22	6	16	0	1	0,12	0,31	0,22	
		<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di</i> (ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	505	155	41	309	33	472	243	229	39	17	4,96	4,50	4,73	15,00
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	734	99	104	531	8	726	188	538	29	42	3,84	10,58	7,27	
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	52	17	7	28	0	52	24	28	6	7	0,49	0,55	0,52	
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	3	1	1	1	1	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo</i> (MOPD) (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	2	0	1	1	1	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	2	1	0	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	3	2	0	1	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03	
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	44	18	7	19	0	44	26	18	10	7	0,53	0,35	0,44	
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	1	1	1	1	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02	
	RN0730	SHORT sindrome (ORPHA3163; SHORT syndrome)	2	2	0	0	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	14	0	7	7	0	14	6	8	5	8	0,12	0,16	0,14	
		<i>Emiipertrofia congenita</i> (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)	14	0	7	7	0	14	6	8	5	8	0,12	0,16	0,14	
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	139	47	29	63	0	139	69	70	53	53	1,41	1,38	1,39	
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	30	4	10	16	0	30	15	15	12	12	0,31	0,29	0,30	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02	
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	2	1	1	0	0	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02	
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	520	100	126	294	18	502	296	206	185	133	6,05	4,05	5,03	
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	29	16	1	12	4	25	17	8	7	3	0,35	0,16	0,25	
	RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alstrom syndrome)	5	3	0	2	0	5	2	3	1	0	0,04	0,06	0,05	
	RNG200	Amartomatosi multiple (ORPHA306498; PTEN hamartoma tumor syndrome)	45	10	10	25	0	45	20	25	12	8	0,41	0,49	0,45	
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)</i>	5	0	2	3	0	5	3	2	3	2	0,06	0,04	0,05	
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di (ORPHA122; Birt-Hogg-Dubè syndrome)</i>	5	0	0	5	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05	0,50
		<i>Complesso di Von Meyenburg (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)</i>	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)</i>	24	0	7	17	0	24	9	15	7	5	0,18	0,29	0,24	0,50
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberosous sclerosis complex)	422	78	69	275	23	399	180	219	62	64	3,68	4,31	4,00	12,00
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	45	36	4	5	7	38	15	23	4	4	0,31	0,45	0,38	0,40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	59	26	10	23	1	58	29	29	11	7	0,59	0,57	0,58	
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	87	75	3	9	15	72	39	33	0	2	0,80	0,65	0,72	
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	7	3	0	4	0	7	6	1	3	0	0,12	0,02	0,07	
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	91	22	13	56	4	87	45	42	22	22	0,92	0,83	0,87	7,50
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	55	21	5	29	3	52	32	20	25	11	0,65	0,39	0,52	
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	21	5	1	15	0	21	12	9	3	4	0,25	0,18	0,21	0,70
	RN0830	Bloom sindrome di (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0840	Borjeson-Forsssman-Lehmann sindrome di (ORPHA127; Borjeson-Forsssman-Lehmann syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1780	Char sindrome di (ORPHA46627; Char syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	4	1	2	1	0	4	4	0	3	0,08	0,00	0,04	1,50	
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	15	0	4	11	0	15	10	5	9	0,20	0,10	0,15		
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	56	23	6	27	4	52	22	30	6	0,45	0,59	0,52	1,90	
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	247	87	39	121	4	243	127	116	73	2,59	2,28	2,43		
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	24	8	2	14	4	20	11	9	5	0,22	0,18	0,20		
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentiginos)	18	9	3	6	0	18	10	8	3	0,20	0,16	0,18		
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di (ORPHA1569; De Sanctis-Cacchione syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	2	1	1	0	0	2	0	2	0	0,00	0,04	0,02		
NS	RN0380	Filippi sindrome di (ORPHA3255; Filippi syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1021	Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0900	Fryns sindrome di (ORPHA2059; Fryns syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	3	2	0	1	1	2	0	2	0	0,00	0,04	0,02	0,15	
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	9	3	2	4	1	8	2	6	1	0,04	0,12	0,08		
NS	RN1540	Levy-Hollister sindrome di (ORPHA2363; Lacrimoauriculodentodigital syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	6	1	3	2	0	6	6	0	4	0	0,12	0,00	0,06	0,20
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0970	Marshall sindrome di (ORPHA560; Marshall syndrome)	3	3	0	0	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	3	1	1	1	0	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03	3,00
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	3	1	0	2	0	3	2	1	2	0	0,04	0,02	0,03	
	RN0420	Pallister-W sindrome di (ORPHA2804; W Syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	23	21	0	2	0	23	6	17	0	2	0,12	0,33	0,23	
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	205	40	31	134	10	195	89	106	42	51	1,82	2,08	1,95	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	34	9	4	21	0	34	16	18	11	11	0,33	0,35	0,34	
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	3	0	1	2	0	3	1	2	1	0	0,02	0,04	0,03	
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	30	11	3	16	0	30	17	13	9	6	0,35	0,26	0,30	
	RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	2	1	0	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica (ORPHA1466; COFS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	47	18	5	24	3	44	16	28	9	16	0,33	0,55	0,44	
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	42	19	3	20	0	42	23	19	8	8	0,47	0,37	0,42	3,10
	RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale (ORPHA2479; Megalocornea-intellectual disability syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	22	7	5	10	0	22	11	11	3	2	0,22	0,22	0,22	
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG094	Sindromi progeroidi (ORPHA139033 ; Progeroid syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Hutchinson-Gilford sindrome di (ORPHA740; Hutchinson-Gilford progeria syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01	
		Poichiloderma congenito (ORPHA222628; Hereditary poikiloderma)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di (ORPHA3455; Wiedemann-Rautenstrauch syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	12	11	0	1	1	11	4	7	0	0	0,08	0,14	0,11	0,50
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	4	2	0	2	2	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	16	6	2	8	0	16	6	10	2	2	0,12	0,20	0,16	
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	21	6	5	10	0	21	10	11	3	5	0,20	0,22	0,21	4,00
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	3	0	1	2	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	6	1	0	5	0	6	2	4	2	2	0,04	0,08	0,06	
	RN1260	Wildervanck sindrome di (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN1280	Winchester sindrome di (ORPHA3460; Torg-Winchester syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	13	10	0	3	4	9	5	4	2	0	0,10	0,08	0,09	0,13
	TOTALE		12.461	5.192	1.689	5.580	346	12.115	5.314	6.801	2.557	2.239	108,55	133,72	121,37	
16 - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico (ORPHA1906; Fetal valproate syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	25	8	8	9	0	25	14	11	9	6	0,29	0,22	0,25	
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	3	0	1	2	0	3	1	2	1	0	0,02	0,04	0,03	
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	46	26	2	18	3	43	19	24	2	0	0,39	0,47	0,43	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia (ORPHA2209; Maternal phenylketonuria)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	TOTALE		75	35	11	29	3	72	35	37	12	6	0,71	0,73	0,72	

LEGENDA

A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO

R = CASO CENSITO NEL REGISTRO

A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI

NA = NON APPLICABILE

NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO

P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE, SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.

1 = 9.981.554 (4.895.446 maschi, 5.086.108 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2021. <http://dati.istat.it/>

2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. June 2018, n° 1. (www.orpha.net)

N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel Registro.

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 = ATTESTATO DI ESENZIONE VALIDO PER 5 ANNI, RINNOVABILE. PER LE ANALISI NON È STATA CONSIDERATA QUESTA LIMITAZIONE

NOTA 3 = PER LA SARCOIDOSI SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI