

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

ALLEGATO 7

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2021

A cura del
Centro di Coordinamento

ALLEGATO 7 - SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO
M/F	SESSO
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
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
DS	DEVIAZIONE STANDARD
MIN/MAX	RANGE
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
NOTA 2A	SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI
NOTA 2B	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																						
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	44	36	8	57	36	48	10	48	28	70	52,341	10	51	35	72	55,455	11	55	35	79
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	179	92	87	35	16	44	19	45	0	79	44	19	45	0	81	45	19	46	0	82
	TOTALE		223	128	95	39	20	45	18	46	0	79	46	18	47	0	81	47	18	49	0	82
2 - TUMORI																						
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	27	13	14	56	4	5	6	4	0	31	5	6	4	0	31	6	6	5	0	31
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	27	12	15	4	15	1	2	0	0	8	1	2	0	0	9	4	8	1	0	37
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	1	0	1	0	0	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	243	116	127	0	21	33	17	32	5	76	36	18	36	5	76	39	18	40	5	79

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RB0060	Linfoangiomiomatosi (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	219	1	218	63	64	42	12	41	0	72	44	12	43	1	72	47	12	46	1	75
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	38	11	27	13	0	17	15	16	0	58	33	20	35	2	71	36	21	38	2	76
	RBG010	Neurofibromatosi	1406	683	723	1	8	5	12	0	0	73	17	19	8	0	76	24	20	18	0	82
		Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	1321	638	683	1	6	4	10	0	0	73	16	18	8	0	76	23	20	16	0	82
		Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	64	30	34	6	41	27	16	25	0	59	34	18	32	2	73	40	15	41	13	73
		Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3)	21	15	6	0	19	33	15	31	0	57	43	13	48	20	61	45	13	49	20	63
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	7	5	2	0	0	23	21	14	0	59	31	19	42	6	59	38	21	46	8	64
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	712	304	408	0	20	39	14	40	0	78	43	15	44	11	82	47	15	47	13	86
		Lynch sindrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)	712	304	408	0	20	39	14	40	0	78	43	15	44	11	82	47	15	47	13	86
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	86	46	40	2	3	53	14	54	18	78	60	13	61	18	84	63	13	64	18	85
	TOTALE		2766	1191	1575	7	16	21	22	16	0	78	29	22	29	0	84	34	21	36	0	86
3 - MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE																						
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296 ; Congenital isolated ACTH deficiency)	75	40	35	75	3	23	21	17	0	74	24	22	17	0	76	32	23	29	0	76
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	229	180	49	90	13	18	12	16	0	65	27	15	20	1	90	33	16	29	7	90
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	118	72	46	75	2	44	12	45	10	67	48	12	49	10	72	52	11	52	15	75
		Conn sindrome di	61	35	26	72	2	43	12	45	17	67	47	11	49	17	67	51	11	51	19	75
		Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	57	37	20	79	2	45	13	45	10	66	49	13	50	10	72	52	12	52	15	72
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	295	115	180	33	4	6	11	0	0	70	8	13	5	0	73	15	15	11	0	74
		17-alfa-idrossilasi deficit di (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	3	1	2	67	0	8	12	0	0	25	11	10	9	0	25	32	13	30	17	48

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		18-idrossilasi deficit di (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoaldosteronism type 1)	1	1	0	100	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	31	0	31	31	31
		21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	284	111	173	32	4	6	11	0	0	70	8	13	4	0	73	15	15	11	0	74
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	7	2	5	57	0	6	7	0	0	17	9	8	11	0	21	15	11	18	0	36
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	77	57	20	81	1	6	7	5	0	45	9	8	10	0	46	14	10	13	0	57
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	104	78	26	90	14	18	14	16	0	62	24	14	19	0	63	29	15	24	0	72
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	471	98	373	43	2	38	17	38	0	79	44	16	46	1	80	47	15	48	3	87
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	12	4	8	25	0	30	23	24	2	68	35	27	36	2	68	40	21	43	3	70
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	65	18	47	65	2	39	15	39	5	75	45	15	44	6	75	50	14	50	8	87
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	394	76	318	40	2	38	17	38	0	79	45	16	46	1	80	47	15	48	10	80
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	861	62	799	62	3	7	1	7	0	10	7	1	8	0	10	9	2	8	1	18
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA3221; Generalized resistance to thyroid hormone)	38	13	25	79	8	22	17	21	0	59	24	18	23	0	60	37	21	39	4	76
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	3	0	3	33	33	6	5	6	0	13	14	7	13	6	24	14	7	13	6	24
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	144	55	89	41	5	31	20	29	0	76	36	20	37	1	81	42	20	43	3	82
		Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	61	26	35	56	2	33	18	35	0	74	40	17	43	2	81	48	17	50	13	82
		Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)	80	29	51	30	8	30	22	25	0	76	33	27	29	1	76	37	21	38	3	76
		Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia 2B)	3	0	3	33	0	11	12	3	2	28	11	12	3	3	28	26	5	29	18	30
	TOTALE		2415	770	1645	59	5	18	18	8	0	79	22	20	10	0	90	25	21	16	0	90

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
4 - MALATTIE DEL METABOLISMO																						
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1573	842	731	51	19	3	9	0	0	67	6	13	0	0	73	13	16	6	0	82
		<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>	6	4	2	100	33	6	13	0	0	35	7	14	1	0	39	9	14	1	0	39
		<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	7	3	4	100	0	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	6	9	2	0	29
		<i>Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)</i>	3	2	1	100	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	10	7	14	0	0	16
		<i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i>	30	16	14	97	7	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	6	7	5	0	30
		<i>Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cbIC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cbID)</i>	9	6	3	100	22	10	12	0	0	32	13	15	0	0	36	15	17	4	0	37
		<i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)</i>	3	3	0	100	0	3	4	0	0	8	3	4	0	0	8	6	5	5	0	13
		<i>Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)</i>	9	5	4	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	4	1	0	0	10
		<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>	48	22	26	85	13	8	15	0	0	53	12	18	1	0	66	16	19	10	0	73
		<i>Aciduria 3-metilglutaconica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)</i>	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	2	2	2	0	3	5	2	5	3	7
		<i>Aciduria idrossiglutarica (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA79314; ORPHA19; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria)</i>	5	4	1	100	100	10	15	2	1	39	30	30	13	3	73	40	25	39	4	74
		<i>Albinismo</i>	279	147	132	8	51	0	2	0	0	23	9	14	1	0	65	11	14	4	0	65
		<i>Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)</i>	17	12	5	88	0	14	15	14	0	45	41	17	45	0	65	50	14	54	19	69
		<i>Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)</i>	7	4	3	86	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	19	11	25	1	0	30
		<i>Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)</i>	158	93	65	90	18	17	12	16	0	56	23	16	21	0	69	35	18	36	1	82

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	3	2	1	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	11	2	9	100	0	18	16	24	0	39	18	16	24	0	39	18	16	25	0	39
		Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2
		Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE)	3	2	1	100	0	14	20	0	0	42	14	20	0	0	43	16	19	5	0	43
		Deficit isobutil CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	11	7	4	100	0	0	1	0	0	3	3	6	0	0	19	8	11	1	0	31
		Deficit piruvato carbossilasi (SNE) (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
		Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	7	5	2	57	0	3	4	1	0	11	11	11	6	0	29	21	10	18	4	37
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	76	36	40	84	13	0	0	0	0	2	1	7	0	0	57	12	18	1	0	61
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	1	0	1	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	5	3	2	100	80	14	16	2	0	40	23	13	22	8	40	28	9	28	14	40
1E		Iperfenilalaninemia	677	355	322	46	11	0	0	0	0	11	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	102	55	47	2	1	1	5	0	0	38	1	6	0	0	38	4	10	0	0	42
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	8	4	4	75	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	4	6	0	0	0	17
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; hyperprolinemia type 2)	7	7	0	71	14	1	2	0	0	4	3	3	3	0	8	6	5	7	0	12
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	21	13	8	90	33	0	1	0	0	4	1	3	0	0	16	13	8	12	0	30

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE) (ORPHA394; Classic homocystinuria)</i>	25	12	13	100	16	15	18	8	0	67	18	19	14	0	67	27	19	27	0	67
		<i>Ornitina aminotransferasi deficit di (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)</i>	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24
		<i>Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)</i>	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
		<i>Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome)</i>	3	2	1	100	0	21	28	2	0	61	35	25	38	2	64	39	27	45	4	69
		<i>Tirosinemia non tipizzata</i>	12	7	5	75	8	0	1	0	0	2	2	2	1	0	8	16	16	16	0	40
		<i>Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)</i>	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2	5
		<i>Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)</i>	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	21	18	21	3	38
		<i>Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	<i>Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)</i>	93	38	55	83	17	8	17	0	0	82	9	17	1	0	82	16	18	10	0	82
		<i>Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)</i>	18	6	12	100	17	1	1	0	0	4	2	7	0	0	32	13	13	11	0	52
		<i>Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)</i>	5	4	1	100	0	2	3	1	0	9	3	4	2	0	11	5	5	3	0	11
		<i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)</i>	3	2	1	100	0	1	1	0	0	2	3	4	0	0	9	3	4	0	0	9
		<i>Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)</i>	31	15	16	87	13	2	7	0	0	36	2	7	0	0	36	6	9	1	0	42
		<i>Citrullinemia tipo II (SNE) (ORPHA247585; Citrullinemia type II)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	50	0	50	50	50
		<i>N-acetil-gluttammato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20
		<i>Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)</i>	34	11	23	65	26	19	23	5	0	82	21	22	8	0	82	29	20	27	0	82
	RCG060	<i>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)</i>	335	160	175	70	21	9	16	0	0	69	15	19	5	0	72	23	20	17	0	76

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		(ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)																				
		<i>Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)</i>	45	16	29	93	49	2	2	1	0	6	11	9	9	0	40	15	10	13	1	40
		<i>Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)</i>	5	2	3	40	20	1	1	0	0	3	9	3	8	4	13	21	9	21	6	35
		<i>Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)</i>	34	18	16	68	18	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	16	15	14	0	45
		<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)</i>	14	13	1	14	7	2	2	2	0	5	5	3	4	0	12	7	4	6	1	17
		<i>Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)</i>	56	30	26	73	18	1	2	0	0	18	5	12	0	0	57	16	14	14	0	57
		<i>Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)</i>	6	2	4	83	17	1	1	0	0	2	2	2	1	0	7	13	8	12	3	24
		<i>Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)</i>	78	40	38	74	17	24	20	23	0	69	31	21	36	0	71	39	23	45	0	76
		<i>Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)</i>	23	12	11	70	43	1	2	0	0	7	4	7	1	0	31	18	17	14	1	51
		<i>Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)</i>	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
		<i>Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)</i>	21	9	12	0	5	26	19	19	2	65	36	19	29	6	69	40	19	41	9	71
		<i>Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)</i>	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	15	2	15	13	16
		<i>Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)</i>	2	1	1	50	50	3	3	3	0	6	5	3	5	2	7	5	2	5	3	7
		<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)</i>	41	12	29	98	2	1	2	0	0	10	11	14	3	0	45	16	14	10	0	51
		<i>Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)</i>	2	1	1	50	50	6	3	6	3	9	20	17	20	3	36	28	25	28	3	52

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Malattia da corpi poliglucosani</i> (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; <i>Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan</i> <i>body myopathy type 2; Adult polyglucosan body</i> <i>disease)</i>	5	2	3	40	20	37	14	36	12	53	51	17	55	25	72	51	17	55	26	71
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	42	23	19	67	7	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	5	5	3	0	16
	RCG070	Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	25	17	25	1	55
	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)	200	113	87	58	11	18	18	13	0	68	23	21	20	0	82	25	22	24	0	87
		<i>Beta ossidazione deficit di</i> (ORPHA79188; <i>Peroxisomal beta-oxidation disorder</i>)	85	43	42	68	7	11	20	0	0	68	13	21	1	0	77	14	22	2	0	79
		<i>Carnitina muscolare deficit di</i> (ORPHA158; <i>Systemic primary carnitine deficiency</i>)	14	3	11	100	0	23	15	29	0	42	24	17	29	0	50	25	16	29	0	54
		<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i> (ORPHA411; <i>Hyperlipoproteinemia type 1</i>)	5	3	2	80	0	24	17	25	0	47	36	20	38	1	57	38	17	40	9	57
1A		<i>Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e</i> <i>dei mitocondri</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25
		<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i> (ORPHA391665; <i>Homozygous familial</i> <i>hypercholesterolemia</i>)	8	5	3	88	13	12	11	8	1	29	23	17	24	1	43	36	9	37	22	49
		<i>Ipertrigliceridemia familiare</i> (ORPHA181425; <i>Major hypertriglyceridemia</i>)	23	17	6	9	0	27	13	27	0	56	39	15	41	0	82	39	16	41	0	87
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare</i> (ORPHA425; <i>Apolipoprotein A-I deficiency</i>)	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
		<i>Ipoabetalipoproteinemia familiare</i> (ORPHA31154; <i>Hypobetalipoproteinemia</i>)	37	22	15	68	11	20	14	15	0	49	26	16	21	1	55	28	16	20	1	55
		<i>Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di</i> (ORPHA650; <i>LCAT deficiency</i>)	10	7	3	0	90	26	8	29	9	38	32	8	32	20	50	41	10	45	20	52
		<i>Tangier malattia di</i> (ORPHA31150; <i>Tangier disease</i>)	6	5	1	0	0	26	8	26	13	39	34	14	29	14	55	34	15	29	13	55
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	13	13	13	0	25	17	12	17	5	28	
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari (ORPHA485631; Congenital bile acid synthesis defect)	3	3	0	67	33	14	12	13	0	30	40	3	40	36	43	41	3	40	39	45
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i> (ORPHA909; <i>Cerebrotendinous xanthomatosis</i>)	3	3	0	67	33	14	12	13	0	30	40	3	40	36	43	41	3	40	39	45

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	3	2	3	1	5	
	RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	12	3	9	0	33	40	15	45	0	57	50	9	51	35	65	50	9	51	35	65
	RCG084	Malattie perossisomiali (ORPHA68373; Peroxisomal disease)	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	9	11	1	0	28	
		<i>Acidemia pipecolica</i> (ORPHA34; Pipecolic acidemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	17	0	17	17	17	
		<i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i> (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	4	3	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	12	1	0	28	
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	80	66	14	68	60	24	18	22	0	69	29	20	32	0	79	35	21	36	0	79
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi (ORPHA79169; Disorder of neurotransmitter metabolism and transport)	4	2	2	0	0	1	1	1	0	3	12	13	7	0	34	13	14	8	0	36
		<i>Iperekplexia ereditaria</i> (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)	3	2	1	0	0	1	1	0	0	3	12	15	3	0	34	14	16	5	0	36
		<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11	
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	183	106	77	18	3	31	23	37	0	74	40	18	42	2	74	45	20	48	2	84
		<i>Coproporfirina ereditaria</i> (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrinuria)	7	3	4	14	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
		<i>Porfiria acuta intermittente</i> (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	26	9	17	0	4	35	16	38	3	74	38	16	39	6	74	40	18	39	7	82
		<i>Porfiria cutanea tarda</i> (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	75	61	14	9	1	49	13	51	0	74	52	11	54	23	74	61	13	62	24	84
1B		<i>Porfiria eritropoietica</i>	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i> (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	3	2	1	0	0	2	1	2	1	4	38	23	52	6	56	40	20	52	12	56
		<i>Porfiria variegata</i> (ORPHA79473; Porphyria variegata)	15	3	12	0	13	37	12	40	9	62	40	12	42	9	62	45	10	48	26	63
		<i>Protoporfirina eritropoietica</i> (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyrinuria)	56	28	28	45	2	6	11	3	0	70	25	17	22	2	71	30	17	28	2	71
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine (ORPHA79224; Disorder of purine or pyrimidine metabolism)	7	7	0	100	29	0	0	0	0	1	6	7	3	1	23	17	11	14	2	33

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i> (ORPHA510; <i>Lesch-Nyhan Syndrome</i>)	6	6	0	100	33	0	0	0	0	1	7	8	3	1	23	16	12	14	2	33
		<i>Xantiniuria</i> (ORPHA3467; <i>Hereditary xanthinuria</i>)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23	23
	RC0160	<i>Ipofosfatasia</i> (ORPHA436; <i>Hypophosphatasia</i>)	13	2	11	23	0	34	21	39	0	64	44	19	46	1	66	46	15	46	17	66
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE																						
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760) (ORPHA79174; <i>Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism</i>)	100	50	50	72	4	12	18	1	0	77	14	19	2	0	77	17	21	8	0	79
		<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE)</i> (ORPHA26791; <i>Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency</i>)	6	4	2	100	0	4	9	0	0	25	5	11	0	0	30	13	20	0	0	53
		<i>Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)</i> (ORPHA5; <i>Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>)	2	1	1	50	50	29	29	29	0	58	29	29	29	0	58	32	32	32	0	63
		<i>Deficit carnitina-acilcarnitina translocasi (SNE)</i> (ORPHA159; <i>Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency</i>)	2	0	2	100	0	31	2	31	29	32	31	2	31	29	32	32	0	32	32	32
		<i>Deficit del trasporto carnitina (SNE)</i> (ORPHA158; <i>Systemic primary carnitine deficiency</i>)	19	3	16	100	0	27	18	31	0	77	27	18	31	0	77	27	18	31	0	79
		<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)</i> (ORPHA79157; <i>2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency</i>)	23	14	9	74	9	1	4	0	0	21	3	7	0	0	24	3	8	0	0	28
		<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)</i> (ORPHA42; <i>Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>)	13	4	9	54	8	7	17	0	0	61	7	18	0	0	62	8	21	0	0	74
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)</i>	2	2	0	50	0	15	4	15	11	18	16	3	16	13	18	23	2	23	21	24
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)</i> (ORPHA1572; <i>Carnitine palmitoyltransferase II deficiency</i>)	5	4	1	0	0	9	10	4	0	27	11	10	10	0	28	15	9	14	2	28
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato</i>	14	9	5	71	0	16	20	8	0	67	21	22	13	0	70	27	21	22	2	70
		<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)</i> (ORPHA99900; <i>Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency</i>)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	8	5	3	88	0	13	19	4	0	49	19	22	5	0	50	29	24	32	0	65
		<i>Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)</i>	5	3	2	40	0	11	15	5	0	41	16	23	8	0	61	18	22	10	0	62
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	7	7	7	0	14
		<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)</i>	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	7	7	7	0	14
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	3	0	3	67	0	1	0	1	0	1	6	7	3	0	16	10	5	11	3	16
		<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)</i>	3	0	3	67	0	1	0	1	0	1	6	7	3	0	16	10	5	11	3	16
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale (ORPHA223713; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder)	6	4	2	83	50	9	11	4	0	29	18	20	11	0	52	23	17	23	0	52
		<i>Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)</i>	6	4	2	83	50	9	11	4	0	29	18	20	11	0	52	23	17	23	0	52
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale (ORPHA254758; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies)	33	16	17	85	33	41	18	42	0	69	47	21	50	0	88	50	21	52	0	88
		<i>Miopatia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Maternally-inherited mitochondrial myopathy)</i>	7	4	3	86	29	40	27	45	0	69	46	32	46	0	88	51	33	64	0	88
		<i>Oftalmoplegia esterna progressiva (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)</i>	24	12	12	83	33	41	16	42	13	68	47	17	50	14	78	50	16	52	17	78
		<i>Sindrome NARP (ORPHA644; NARP syndrome)</i>	2	0	2	100	50	43	1	43	42	44	49	4	49	45	52	49	5	49	44	53
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	122	53	69	75	44	30	17	29	0	65	38	18	38	0	78	40	18	41	0	80
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	74	36	38	47	24	38	18	42	0	73	43	18	47	4	76	48	16	50	10	79
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	209	126	83	61	44	27	17	26	0	69	34	17	34	0	76	35	17	37	4	78
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers Huttenlocher syndrome)	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	135	57	78	69	45	33	19	32	0	80	43	19	45	1	82	47	18	47	1	83
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	10	7	3	80	20	7	15	2	0	50	20	23	8	0	62	24	23	13	1	70
		<i>Deficit del coenzima Q10 (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)</i>	10	7	3	80	20	7	15	2	0	50	20	23	8	0	62	24	23	13	1	70
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	114	59	55	87	45	2	6	0	0	39	6	9	2	0	51	10	10	8	0	51
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina (ORPHA79172; Creatine deficiency syndrome)	1	0	1	100	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
		<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)</i>	1	0	1	100	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	8	3	5	88	0	6	9	1	0	23	15	10	14	1	36	16	11	14	1	42
		<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i>	8	3	5	88	0	6	9	1	0	23	15	10	14	1	36	16	11	14	1	42
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																						
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	254	123	131	64	18	29	21	28	0	77	33	21	34	0	77	38	20	37	0	77
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)</i>	1	1	0	0	0	37	0	37	37	37	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
		<i>Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)</i>	180	77	103	62	23	33	21	35	0	77	37	20	39	0	77	40	19	41	2	77
		<i>Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)</i>	55	32	23	73	2	19	19	11	0	61	25	21	22	0	69	35	20	35	0	75

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>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)</i>	18	13	5	67	22	15	11	14	0	38	21	14	24	0	55	22	14	25	0	55
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	110	70	40	71	39	2	4	1	0	38	4	6	3	0	53	13	13	10	0	59
		<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)</i>	26	12	14	65	38	1	2	0	0	7	4	6	1	0	32	11	12	6	0	41
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)</i>	26	26	0	77	31	4	7	2	0	38	6	10	3	1	53	16	11	14	1	54
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)</i>	22	12	10	64	36	2	3	1	0	11	5	3	4	1	12	10	7	10	1	27
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)</i>	26	14	12	65	50	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	19	17	13	0	59
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)</i>	8	4	4	100	50	1	1	1	0	4	2	2	2	0	6	6	3	6	2	14
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	12	6	6	33	25	4	5	0	0	14	6	6	7	0	14	11	13	9	0	47
		<i>Mucolipidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidosis type II)</i>	6	4	2	33	17	2	5	0	0	14	2	5	0	0	14	3	5	1	0	15
		<i>Mucolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidosis type III)</i>	4	2	2	50	50	7	4	8	0	12	10	2	10	9	13	23	14	17	13	47
		<i>Mucolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucolipidosis type IV)</i>	2	0	2	0	0	4	4	4	0	7	9	4	9	5	12	10	5	10	5	15
	RCG091	Oligosaccaridosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	15	6	9	73	40	5	8	3	0	25	19	14	17	3	50	31	14	36	6	53
		<i>Galattosialidosi</i>	2	0	2	50	50	4	1	4	3	5	16	11	16	5	27	21	15	21	6	36

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Mannosidosi</i> (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	9	5	4	100	44	2	2	2	0	7	14	8	13	4	29	30	11	34	8	43
		<i>Sialidosi</i> (ORPHA309294; Sialidosis)	4	1	3	25	25	13	12	14	0	25	32	18	37	3	50	38	16	43	13	53
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	13	3	10	46	46	5	5	3	0	14	12	12	9	0	35	14	12	13	0	35
		<i>Gangliosidosi-GM1</i> (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	7	3	4	71	29	3	3	2	0	9	6	5	6	0	13	9	8	10	0	20
		<i>Gangliosidosi-GM2</i> (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	6	0	6	17	67	7	6	9	0	14	19	14	24	1	35	19	14	24	7	35
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	5	0	5	60	40	3	2	4	0	5	6	0	6	5	6	7	2	6	5	10
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	6	3	3	50	17	15	10	10	7	36	18	12	14	8	44	24	13	20	8	44
		Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	6	3	3	50	17	15	10	10	7	36	18	12	14	8	44	24	13	20	8	44
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI																						
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	39	16	23	100	0	1	5	0	0	27	2	6	0	0	27	2	6	0	0	30
	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)	11	3	8	100	18	5	8	0	0	18	5	8	0	0	18	7	9	1	0	22
		<i>Cobalamina C deficit congenito di</i> (ORPHA26; Methylmalonic acidemia with homocystinuria)	11	3	8	100	18	5	8	0	0	18	5	8	0	0	18	7	9	1	0	22
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D (ORPHA289098; Disorders of vitamin D metabolism)	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
		<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i> (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	57	25	32	91	4	8	15	1	0	63	15	19	3	0	68	25	20	22	0	68
	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	0	3	67	33	1	1	0	0	2	7	6	8	0	14	9	7	10	0	16

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i> (ORPHA79096; <i>Pyridoxal phosphate-responsive seizures</i>)	3	0	3	67	33	1	1	0	0	2	7	6	8	0	14	9	7	10	0	16
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI																						
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (ORPHA309842; <i>Disorder of iron metabolism and transport</i>)	634	497	137	6	7	45	15	45	0	83	47	15	47	0	83	51	15	52	7	88
1A		<i>Anemia microcitica ereditaria</i>	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
1B		<i>Emocromatosi ereditaria</i>	231	194	37	4	9	46	14	48	12	77	48	13	49	13	77	54	14	56	15	88
		<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>	35	31	4	17	3	44	16	48	8	71	47	15	50	15	72	48	15	52	15	72
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i> (ORPHA465508; <i>Symptomatic form of hemochromatosis type 1</i>)	303	233	70	7	3	45	15	45	9	83	47	15	47	11	83	51	15	52	12	84
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i> (ORPHA79230; <i>Hemochromatosis type 2</i>)	9	6	3	33	33	30	15	31	7	54	34	14	37	8	54	38	14	38	16	59
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i> (ORPHA225123; <i>Hemochromatosis type 3</i>)	4	4	0	25	25	42	22	46	11	66	46	20	52	14	67	52	22	64	15	67
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i> (ORPHA139491; <i>Hemochromatosis type 4</i>)	24	15	9	0	21	40	15	41	14	71	44	16	44	19	72	45	16	44	19	72
		<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)</i> (ORPHA209981; <i>IRIDA syndrome</i>)	10	1	9	20	20	27	21	28	0	60	29	22	33	0	64	32	19	33	7	65
		<i>Sindrome iperferritinemia-cataratta</i> (ORPHA163; <i>Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome</i>)	17	12	5	0	6	40	15	40	17	70	44	16	41	20	74	46	14	43	20	74
	RC0120	<i>Aceruloplasminemia congenita</i> (ORPHA48818; <i>Aceruloplasminemia</i>)	8	5	3	75	38	46	11	45	35	60	51	9	51	39	66	53	8	52	42	66
	RC0130	<i>Atransferrinemia congenita</i> (ORPHA1195; <i>Congenital atransferrinemia</i>)	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0070	<i>Deficienza congenita di zinco</i> (ORPHA37; <i>Acrodermatitis enteropathica</i>)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	5	1	5	4	6
		<i>Menkes sindrome di</i> (ORPHA565; <i>Menkes disease</i>)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	5	1	5	4	6
	RC0150	<i>Wilson malattia di</i> (ORPHA905; <i>Wilson disease</i>)	124	70	54	84	26	16	13	13	0	54	19	13	15	1	55	32	16	33	1	61
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	2	0	2	100	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	6	5	5	5	0	10

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva</i> (ORPHA34528; Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria)	2	0	2	100	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	6	5	5	5	0	10
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																						
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	14	8	6	50	7	2	4	0	0	14	9	10	6	0	31	14	13	11	0	44
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis)	1157	734	423	30	45	57	18	61	0	89	60	15	63	2	89	61	15	64	2	89
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	6	2	4	17	0	6	13	0	0	34	10	13	3	0	36	15	13	11	0	36
	TOTALE		5850	3361	2489	48	25	25	26	16	0	89	29	26	26	0	89	34	26	34	0	89
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO																						
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	9	5	4	67	11	16	8	17	5	28	30	13	29	9	57	57	14	58	33	79
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	330	169	161	18	35	39	20	42	0	82	42	20	46	0	82	45	20	48	0	84
	RCG150	Istiocitosi croniche	241	130	111	17	27	34	20	33	0	86	35	21	35	0	87	39	20	39	1	89
		Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	7	6	1	29	0	48	30	48	0	81	49	30	51	1	82	49	30	51	2	83
		Erdheim Chester malattia di (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	21	15	6	90	38	57	12	59	36	74	60	11	61	39	74	60	11	61	39	76
		Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	204	104	100	9	26	31	19	30	0	86	32	19	32	0	87	36	19	37	1	89
1D		Istiocitosi non a cellule di Langerhans	9	5	4	22	33	38	20	33	0	69	39	19	33	7	69	46	17	42	14	71
	RCG160	Immunodeficienze primarie (ORPHA101997; Primary immunodeficiency)	672	363	309	51	22	16	19	6	0	78	22	21	15	0	87	28	21	23	0	88
		<i>Agammaglobulinemia</i> (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	86	76	10	34	36	6	12	1	0	54	9	14	3	0	71	20	16	17	0	78
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)</i> (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
		<i>Difetto idiopatico di CD4</i> (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	23	15	8	65	35	17	18	10	0	58	23	18	15	0	69	27	18	19	1	69
		<i>DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)</i> (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	123	64	59	19	11	1	4	0	0	31	6	11	0	0	54	8	11	4	0	55

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	
		<i>Duncan sindrome di (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)</i>	2	2	0	50	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12	18
		<i>Immunodeficienza combinata grave (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)</i>	22	6	16	45	50	8	17	1	0	68	11	17	3	0	69	18	18	11	0	69
		<i>Immunodeficienza comune variabile (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)</i>	368	175	193	64	20	25	20	21	0	78	33	20	32	0	87	38	19	39	0	88
		<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)</i>	13	5	8	92	0	10	13	6	0	50	14	14	9	0	55	20	13	17	6	61
		<i>Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)</i>	22	11	11	64	23	2	4	0	0	17	11	10	7	0	35	19	12	16	0	42
		<i>Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)</i>	5	4	1	40	60	1	2	0	0	5	5	5	2	0	12	11	8	15	0	21
		<i>WHIM sindrome (ORPHA51636; WHIM syndrome)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20	
		<i>Wiskott-Aldrich sindrome di (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)</i>	5	5	0	80	20	3	6	0	0	14	4	7	0	0	18	22	14	23	0	44
	RCG161	<i>Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)</i>	312	177	135	96	16	37	24	37	0	84	40	24	41	0	84	42	23	43	0	85
		<i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)</i>	52	28	24	92	4	9	6	10	0	17	11	9	11	1	49	16	11	15	1	50
		<i>CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)</i>	4	1	3	100	0	7	6	5	0	17	21	18	16	0	50	21	18	16	0	50
		<i>Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)</i>	8	2	6	100	13	7	8	1	0	17	12	8	10	2	24	17	7	20	6	25
		<i>Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)</i>	89	49	40	96	19	38	15	36	17	81	40	14	38	17	81	42	15	40	17	82
		<i>Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)</i>	125	89	36	99	20	59	15	61	11	84	60	15	62	13	84	61	15	64	14	85
		<i>Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)</i>	6	3	3	83	17	14	18	8	0	53	26	22	20	2	64	30	18	23	12	64

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica</i> (ORPHA324964; <i>Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis</i>)	24	5	19	92	17	13	6	11	6	41	14	7	13	8	42	18	8	16	9	55
		<i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12</i> (ORPHA247868; <i>NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome</i>)	4	0	4	100	0	10	11	6	0	29	17	11	11	10	35	20	10	18	11	35
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; <i>Familial Mediterranean fever</i>)	106	54	52	82	19	15	13	13	0	59	29	16	27	2	66	34	16	35	2	68
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; <i>Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome</i>)	18	8	10	100	17	8	11	4	0	43	32	16	35	8	55	41	14	46	15	61
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	417	100	317	82	7	38	14	36	0	84	41	14	39	11	86	47	13	47	11	88
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; <i>Schnitzler syndrome</i>)	12	6	6	83	0	60	13	61	30	80	63	13	64	33	80	64	13	66	33	80
	TOTALE		2117	1012	1105	57	20	29	22	29	0	86	34	22	34	0	87	38	21	40	0	89
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																						
	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	1576	750	826	49	10	9	15	2	0	74	13	18	3	0	75	28	18	29	0	80
		<i>Anemia a cellule falciformi</i> (ORPHA232; <i>Sickle cell anemia</i>)	373	166	207	55	5	6	10	2	0	64	8	13	3	0	64	20	16	14	0	68
		<i>Anemia diseritropoietica congenita</i> (ORPHA85; <i>Congenital dyserythropoietic anemia</i>)	47	25	22	28	38	11	13	4	0	53	25	17	25	0	61	34	16	35	2	71
		<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i> (ORPHA1047; <i>Sideroblastic anemia</i>)	5	2	3	60	20	9	10	1	0	25	25	29	2	1	68	37	23	39	7	68
		<i>Blackfan-Diamond anemia di</i> (ORPHA124; <i>Blackfan-Diamond anemia</i>)	18	9	9	56	0	0	1	0	0	2	0	1	0	0	4	13	8	13	0	30
		<i>Drepanocitosi - beta talassemia</i> (ORPHA251359; <i>Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome</i>)	36	17	19	92	0	5	9	2	0	39	6	10	2	0	41	17	19	8	0	60
		<i>Fanconi anemia di</i> (ORPHA84; <i>Fanconi Anemia</i>)	7	4	3	0	29	4	4	4	0	12	8	6	6	0	18	12	6	13	4	22
		<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi</i> (ORPHA621; <i>Hereditary methemoglobinemia</i>)	3	2	1	33	67	17	14	18	0	34	22	20	18	0	48	26	16	19	11	48
		<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di</i> (ORPHA35120; <i>Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency</i>)	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Piruvato chinasi deficit di</i> (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	26	14	12	12	46	12	15	4	0	65	18	15	18	0	65	29	18	23	0	65
		<i>Sferocitosi ereditaria</i> (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	352	186	166	18	21	16	18	9	0	73	24	20	22	0	74	30	19	29	0	80
		<i>Talassemia intermedia</i> (ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia Hemoglobin H disease)	128	48	80	73	5	16	20	5	0	74	22	22	14	0	74	34	20	34	0	79
		<i>Talassemia major</i> (ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major Hb Bart's hydrops fetalis)	158	70	88	85	7	0	1	0	0	4	0	1	0	0	12	33	15	38	0	58
1C		<i>Talassemie</i>	422	207	215	49	3	8	13	1	0	61	10	16	7	0	75	31	14	32	0	77
	RD0010	<i>Sindrome emolitico uremica</i> (ORPHA2134 ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome Typical hemolytic-uremic syndrome)	281	120	161	16	11	13	18	4	0	78	13	18	4	0	78	17	18	10	0	78
	RD0020	<i>Emoglobinuria parossistica notturna</i> (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	73	31	42	45	8	45	20	44	12	84	46	20	45	17	85	52	18	52	17	88
	RDG020	<i>Difetti ereditari della coagulazione</i> (ORPHA68334; ORPHA248361; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect)	4007	2271	1736	32	10	13	20	0	0	82	29	20	28	0	83	39	20	38	0	95
		<i>Afibrinogenemia</i> (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	7	3	4	14	14	12	19	0	0	47	28	20	29	0	64	37	18	40	7	67
		<i>Antitrombina deficit di</i> (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	138	48	90	10	11	21	21	20	0	78	34	17	31	6	79	38	18	36	6	91
		<i>Disfibrinogenemia</i> (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	42	16	26	5	12	17	23	0	0	76	39	18	38	3	76	41	17	40	11	78
1B		<i>Disrodini ereditari trombofilici</i>	530	248	282	1	14	23	23	21	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
		<i>Emofilia A</i> (ORPHA98878; Hemophilia A)	979	927	52	78	15	3	10	0	0	77	15	18	7	0	83	33	21	33	0	95
		<i>Emofilia B</i> (ORPHA98879; Hemophilia B)	168	157	11	67	7	2	8	0	0	56	15	17	7	0	81	30	21	29	0	90
		<i>Fattore II deficit di</i> (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	2	0	2	50	0	35	7	35	28	41	47	6	47	41	52	48	6	48	42	53
		<i>Fattore V deficit di</i> (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	34	13	21	24	6	9	16	0	0	61	27	19	25	0	65	33	22	31	0	72

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	3	0	3	67	0	0	0	0	0	47	24	59	13	68	59	8	59	49	68	
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	213	95	118	8	3	29	24	31	0	77	42	17	40	9	82	43	17	42	9	82
		Fattore V Leiden omozigote	103	38	65	13	2	25	21	22	0	78	36	15	34	7	79	37	16	35	7	79
		Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	138	61	77	15	3	9	17	0	0	82	28	20	24	0	82	32	22	29	1	87
		Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	12	8	4	0	8	8	12	0	0	34	12	10	10	0	34	15	9	14	3	34
		Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	77	32	45	4	4	11	18	0	0	77	31	19	28	1	77	36	19	36	4	77
1B		Fattore XII deficit di	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	27	6	40
		Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	6	4	2	67	33	1	1	0	0	3	19	14	16	2	41	30	8	32	17	42
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
		Ipfibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	2	2	0	0	0	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27
		Plasminogeno deficit di (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66	
		Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	350	147	203	4	9	18	21	9	0	82	37	17	34	0	82	42	18	41	7	83
		Proteina S deficit di (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	505	185	320	3	11	20	22	18	0	79	39	16	38	3	82	42	17	41	4	93
		Protrombina G20210A omozigote	37	9	28	3	8	28	23	34	0	79	43	15	40	10	79	44	15	41	10	79
		Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	655	274	381	42	8	9	17	0	0	80	28	20	25	0	82	39	21	38	0	89
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	63	19	44	8	16	13	19	3	0	67	29	21	26	0	70	34	20	32	1	70
		Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	3	1	2	0	33	6	5	7	0	12	36	23	30	12	67	40	20	34	18	67
		Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	51	12	39	8	14	15	20	6	0	67	31	21	26	0	70	35	19	32	6	70

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)</i>	9	6	3	11	22	3	7	0	0	23	17	17	13	0	53	23	21	17	1	56
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)	384	143	241	40	1	39	23	38	0	90	41	23	41	0	90	47	21	48	2	90
		Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)	384	143	241	40	1	39	23	38	0	90	41	23	41	0	90	47	21	48	2	90
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	117	52	65	3	23	20	17	15	0	70	35	19	34	0	74	37	19	37	1	77
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	295	179	116	48	1	72	13	74	2	90	73	12	75	2	90	74	12	76	3	91
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	36	30	6	22	39	2	4	0	0	14	3	4	2	0	20	15	12	11	2	43
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	2	0	2	0	0	14	14	14	0	28	15	14	15	1	28	23	18	23	5	40
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	45	22	23	53	0	45	22	45	2	84	45	22	49	2	85	48	20	51	7	85
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	2	1	1	50	0	12	12	12	0	23	27	4	27	23	30	28	3	28	25	30
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)	11	7	4	73	27	3	5	0	0	15	5	9	1	0	31	18	12	24	0	31
		<i>Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)</i>	11	7	4	73	27	3	5	0	0	15	5	9	1	0	31	18	12	24	0	31
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	6	4	2	0	17	14	18	7	0	49	15	17	8	0	49	18	17	11	3	49
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	281	141	140	90	15	45	17	44	0	84	51	15	51	8	85	54	15	55	8	87
	TOTALE		7179	3770	3409	38	10	18	24	3	0	90	29	23	26	0	90	38	22	37	0	95
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO																						
	RFG010	Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy)	155	86	69	51	50	12	18	1	0	65	17	19	5	0	65	21	19	14	0	65
		<i>Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)</i>	41	24	17	46	59	0	0	0	0	2	2	4	1	0	21	7	7	5	0	28
		<i>Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)</i>	17	13	4	76	18	30	24	37	0	65	34	22	37	0	65	36	21	37	2	65

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)</i> (ORPHA135; CACH syndrome)	16	7	9	63	38	19	17	14	0	52	23	19	24	0	59	29	17	34	2	58
		<i>Krabbe malattia di</i> (ORPHA487; Krabbe disease)	8	5	3	63	88	10	12	6	0	39	12	16	6	0	53	17	18	13	1	61
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)</i> (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	7	7	0	71	86	14	21	0	0	56	22	24	9	1	58	23	23	9	4	58
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)</i> (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	9	4	5	56	33	21	17	19	0	45	30	19	33	2	57	32	18	39	6	57
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)</i> (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	6	2	4	50	83	1	1	0	0	2	11	13	5	3	39	15	14	7	5	44
		<i>Leucodistrofia metacromatica</i> (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	20	6	14	35	55	16	15	12	0	51	18	16	15	0	51	23	16	27	2	51
		<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali</i> (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	12	8	4	25	42	20	23	4	0	55	24	27	16	0	57	27	21	28	0	58
		<i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)</i> (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	19	10	9	47	42	6	11	0	0	35	15	16	5	0	45	20	17	19	1	54
	RF0040	<i>Rett sindrome di</i> (ORPHA778; Rett syndrome)	187	7	180	44	31	1	1	0	0	5	6	8	3	0	47	13	10	10	1	47
	RF0060	<i>Epilessia mioclonica progressiva</i> (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	76	34	42	37	29	9	9	9	0	43	20	16	16	0	64	26	16	23	2	70
	RF0061	<i>Dravet sindrome di</i> (ORPHA33069; Dravet syndrome)	30	13	17	93	17	0	0	0	0	1	7	12	1	0	47	16	13	17	0	51
	RF0070	<i>Mioclono essenziale ereditario</i> (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	11	7	4	27	55	14	14	7	1	39	26	18	27	3	63	28	18	31	6	63
	RN1520	<i>Landau-Kleffner sindrome di</i> (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	5	3	2	60	40	4	2	4	2	6	6	2	6	3	8	9	3	8	6	14
	RF0080	<i>Corea di Huntington</i> (ORPHA399; Huntington disease)	637	294	343	38	15	48	13	48	7	83	51	14	51	9	85	54	14	54	15	85
	RFG040	<i>Malattie spinocerebellari</i>	1332	696	636	30	37	30	19	29	0	78	39	19	40	0	82	43	18	44	0	84
		<i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)</i> (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome)	2	2	0	50	0	25	22	25	3	46	35	14	35	21	49	35	14	35	21	49

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Atassia congenita</i>	15	9	6	27	40	7	17	1	0	67	18	17	14	2	70	21	17	16	2	73
		<i>Atassia di Friedreich</i> (ORPHA95; Friedreich ataxia)	247	124	123	51	52	16	11	12	3	61	24	14	20	3	67	33	15	32	6	71
		<i>Atassia episodica</i> (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	32	18	14	47	9	16	14	14	0	57	34	15	35	4	70	37	15	37	9	72
1A		<i>Atrofia olivo-ponto-cerebellare</i>	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
		<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay</i> (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	24	13	11	33	46	9	10	4	0	33	34	16	32	5	66	38	15	36	6	70
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)</i> (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	344	174	170	10	38	39	15	39	0	69	45	15	46	0	80	48	14	49	0	82
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica</i> (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	143	79	64	37	29	43	17	46	5	78	52	16	54	6	82	53	15	55	7	82
		<i>Atassia-Teleangiectasia</i> (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	35	20	15	43	37	2	3	1	0	14	7	13	3	1	64	13	14	8	2	64
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like)</i> (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	13	7	6	62	62	13	10	9	1	34	28	12	30	11	55	37	14	40	16	56
		<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)</i> (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	3	2	1	100	0	8	6	6	2	16	18	10	25	3	25	25	15	30	4	40
		<i>Karak sindrome di (NBIA2B)</i> (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	1	0	100	0	8	0	8	8	8	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25
		<i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i> (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
		<i>Neuroferritinopatia (NBIA3)</i> (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	1	0	1	100	100	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
		<i>Paraplegia spastica ereditaria</i> (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	439	229	210	29	31	32	19	34	0	75	43	18	45	1	78	45	18	48	3	84
		<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A)</i> (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	3	1	2	67	33	2	2	1	0	5	7	7	2	1	17	11	8	9	2	21
		<i>Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria</i> (ORPHA1168; ORPHA64753; ORPHA459033; Ataxia-oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2; Ataxia-oculomotor apraxia type 4)	20	9	11	25	40	15	12	15	0	55	30	13	30	9	61	33	14	31	10	62

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Sindrome tremore-atassia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)</i>	7	7	0	14	57	61	7	64	50	69	66	5	67	59	74	68	7	67	59	79
	RF0081	<i>Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)</i>	214	104	110	57	44	59	9	59	28	81	62	9	61	38	84	63	9	63	42	84
	RFG041	<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)</i>	20	8	12	70	55	9	10	2	0	33	13	10	8	2	35	15	11	12	2	39
		<i>Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)</i>	4	2	2	50	0	16	10	18	0	27	22	13	26	2	33	23	13	27	2	35
		<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)</i>	15	6	9	80	73	7	9	2	0	33	11	8	7	3	35	13	10	9	3	39
1B		<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)</i>	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	<i>Atrofie muscolari spinali (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)</i>	147	91	56	44	16	14	21	1	0	79	19	24	4	0	83	23	26	11	0	85
		<i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)</i>	9	6	3	0	67	21	10	17	15	49	24	12	21	17	57	25	12	21	18	57
		<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)</i>	2	1	1	50	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	5	8	3	8	5	11
		<i>Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
		<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
		<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)</i>	2	1	1	50	0	49	30	49	19	79	59	23	59	36	82	66	19	66	47	85
		<i>Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)</i>	28	25	3	50	7	43	15	45	4	77	51	14	50	6	78	58	13	57	35	81
		<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)</i>	28	14	14	43	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	4	0	0	16
		<i>SMA tipo 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)</i>	37	22	15	46	16	1	2	1	0	10	3	7	1	0	34	6	9	1	0	34
		<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)</i>	30	15	15	47	13	5	6	3	0	21	12	16	4	1	64	20	20	13	1	72

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>SMA tipo 4</i> (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	9	6	3	44	33	45	24	45	4	78	54	27	52	17	83	57	17	52	33	84
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	2704	1523	1181	82	12	64	12	65	0	94	65	12	67	0	94	66	11	68	0	95
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	111	56	55	59	22	57	12	57	22	91	61	12	61	23	91	63	11	64	44	93
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	195	107	88	79	21	3	4	1	0	20	9	9	6	0	51	19	13	16	1	60
	RF0140	West sindrome di (ORPHA3451; West syndrome)	100	59	41	61	10	0	1	0	0	4	0	2	0	0	19	3	4	1	0	23
	RF0150	Narcolessia (ORPHA2073; Narcolepsy type 1)	129	70	59	88	16	26	16	21	1	74	34	16	32	6	76	39	18	36	6	83
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; CADASIL)	39	14	25	15	13	45	14	45	24	80	50	14	50	26	80	53	14	56	27	80
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	1	1	0	0	0	20	0	20	20	20	22	0	22	22	22	29	0	29	29	29
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	4	4	0	100	25	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2	19	4	18	15	26
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	8	4	4	50	38	60	12	65	39	71	62	13	66	39	76	62	13	67	39	77
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	62	22	40	2	48	33	15	36	6	60	35	15	39	7	61	39	18	41	7	80
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	13	2	11	100	46	45	12	44	27	71	47	12	46	27	73	51	11	51	32	73
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	4	0	4	0	0	17	7	17	8	26	27	11	30	9	40	29	10	31	13	40
	RFG060	Neuropatie ereditarie	894	449	445	6	23	25	19	21	0	82	35	20	36	0	88	39	20	39	1	89
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i> (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	4	4	0	25	0	22	17	18	4	49	30	20	30	9	50	31	19	31	11	50
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i> (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	701	357	344	5	25	24	19	20	0	81	35	20	35	0	83	38	20	40	1	85
		<i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio</i> (ORPHA306577; Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy)	3	2	1	33	33	36	14	43	16	49	38	15	43	17	53	38	15	44	17	53
		<i>Neuropatia motoria ereditaria</i>	37	21	16	16	24	22	15	19	3	55	36	19	34	10	72	38	19	39	10	73

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i> (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	5	3	2	20	80	22	20	25	0	51	50	17	45	29	78	51	17	45	31	78
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>	23	8	15	26	22	37	24	45	0	74	46	25	56	0	83	50	24	57	8	84
		<i>Neuropatia tomaculare</i> (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	120	53	67	3	11	30	16	30	0	82	35	16	35	3	88	37	17	37	3	89
		<i>Refsum malattia di</i> (ORPHA773; Refsum disease)	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	344	183	161	71	13	69	7	69	45	86	72	7	72	47	92	73	7	73	52	92
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	752	529	223	62	7	55	17	59	1	88	58	17	61	2	88	61	16	64	2	90
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	34	28	6	74	18	41	15	39	9	78	46	15	45	19	85	54	14	54	21	88
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	7	3	4	100	14	47	11	50	32	63	54	11	56	32	64	58	11	60	36	73
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	41	28	13	24	44	53	9	52	34	76	55	10	54	34	76	59	10	55	41	79
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	137	71	66	31	27	19	20	10	0	68	29	20	29	0	73	33	20	36	0	75
		<i>Miopatia central core</i> (ORPHA597; Central core disease)	48	18	30	42	44	25	21	21	0	63	35	18	40	1	63	38	19	44	2	75
		<i>Miopatia centronucleare</i> (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	15	11	4	13	20	17	19	11	0	68	31	18	25	6	73	38	17	40	6	73
		<i>Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari</i> (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	32	15	17	41	13	6	12	2	0	61	16	16	9	0	64	22	17	16	3	69
		<i>Miopatia minicore/multi-minicore</i> (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	12	8	4	25	17	19	18	11	0	48	30	18	38	4	61	32	16	38	7	61
		<i>Miopatia miofibrillare (desmin storage)</i> (ORPHA98909; Desminopathy)	19	13	6	21	32	30	16	28	4	61	38	17	37	10	67	41	16	41	16	67
		<i>Miopatia miotubulare</i> (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	3	3	0	0	0	15	10	17	2	25	42	22	53	11	62	42	23	53	11	63
		<i>Miopatia nemalinica</i> (ORPHA607; Nemaline myopathy)	8	3	5	13	13	14	23	1	0	61	16	23	2	0	65	19	23	9	0	65
	RFG080	Distrofie muscolari	671	486	185	32	15	18	19	10	0	77	25	22	18	0	80	31	22	27	0	81

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	32	18	14	38	16	4	10	0	0	44	9	16	4	0	75	16	17	12	0	75
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	121	66	55	25	21	25	18	21	0	77	36	19	35	2	77	42	18	43	2	81
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	149	134	15	26	7	12	14	5	0	62	16	17	8	0	68	24	18	18	1	69
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	163	151	12	71	19	4	7	3	0	43	6	9	4	0	64	13	12	9	0	79
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	6	3	3	50	83	14	15	8	0	46	23	16	19	5	50	30	13	25	16	55
		Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	23	12	11	4	26	39	17	39	1	73	44	17	44	13	80	47	18	46	13	81
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	162	93	69	12	11	29	17	27	0	70	41	19	40	7	76	44	18	46	8	80
		Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	15	9	6	0	7	53	15	56	9	71	60	14	62	19	80	65	9	64	49	80
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	470	232	238	22	13	27	18	25	0	75	36	18	36	0	80	41	17	42	0	83
		<i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i> (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	338	163	175	25	12	27	17	25	0	75	35	17	36	0	80	41	16	41	0	83
		<i>Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)</i> (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	60	27	33	5	18	43	14	44	2	70	52	13	53	24	77	56	13	56	24	77
		<i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i> (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	29	16	13	28	14	12	14	7	0	48	24	15	25	0	54	31	16	34	1	58
		<i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)</i>	21	15	6	14	24	8	11	5	0	39	25	21	17	3	70	29	22	23	3	76
		<i>Paramiotonia congenita di von Eulenbug</i> (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenbug)	22	11	11	23	9	12	14	6	0	49	27	18	24	0	62	31	20	28	4	77
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	39	26	13	46	33	19	16	13	0	60	36	18	36	5	65	41	17	42	6	66
		<i>Paralisi Periodica Familiare</i> (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	39	26	13	46	33	19	16	13	0	60	36	18	36	5	65	41	17	42	6	66
	RFG160	Distonie primarie	76	31	45	67	13	34	24	35	0	79	40	23	41	3	81	44	22	47	6	81
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	286	102	184	72	20	43	20	46	0	82	49	18	51	1	92	55	18	57	2	94

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	9	6	3	0	11	45	19	40	14	76	45	19	40	16	76	46	19	43	17	77
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	677	357	320	88	14	52	22	57	0	88	54	20	58	0	89	59	18	61	1	93
		<i>Myasthenia gravis</i> (ORPHA589; Myasthenia gravis)	649	344	305	88	13	54	20	58	1	88	55	19	59	1	89	60	17	63	3	93
		<i>Sindrome miastenica congenita</i> (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	24	12	12	88	38	9	19	1	0	82	29	20	35	0	82	35	20	38	1	86
		<i>Susac sindrome</i> (ORPHA838; Susac syndrome)	4	1	3	50	25	31	12	34	12	46	32	13	34	12	49	37	13	41	17	49
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	15	7	8	93	20	57	11	57	42	75	59	11	64	43	75	63	11	67	45	77
	TOTALE		10636	5743	4893	54	19	42	25	47	0	94	47	24	52	0	94	50	23	55	0	95
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	32	26	6	0	28	9	12	5	0	58	12	16	5	0	58	15	16	8	0	58
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	5	4	1	0	0	4	2	3	0	7	4	2	3	0	7	8	6	5	3	16
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	23	17	6	0	30	3	6	0	0	26	4	6	1	0	26	14	11	11	2	45
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie (ORPHA71862; Inherited retinal disorder)	795	415	380	2	10	22	17	17	0	75	28	18	25	0	84	42	19	43	2	89
		<i>Distrofia dei coni</i> (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	41	16	25	0	7	21	18	17	0	57	27	20	25	0	78	33	20	33	3	78
		<i>Distrofia ialina della retina</i> (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	1	1	0	0	18	1	18	17	19	18	1	18	17	19	32	13	32	19	44
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i> (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	15	5	10	0	0	26	22	18	2	75	31	23	27	2	78	38	24	44	3	79
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	5	3	2	0	0	16	10	15	4	35	17	10	15	4	35	21	8	18	14	36
		<i>Retinite pigmentosa</i> (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	548	291	257	1	11	23	17	18	0	75	29	18	27	0	84	46	18	46	7	89
		<i>Retinite punctata albescens</i> (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	21	32
		<i>Retinoschisi</i> (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked retinoschisis; Sindrome di Goldmann-Favre)	8	7	1	0	0	9	12	6	0	41	10	12	8	0	41	18	16	9	5	51

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Stargardt malattia di</i> (ORPHA827; <i>Stargardt disease</i>)	75	35	40	3	7	26	18	20	1	66	31	20	28	5	74	41	19	41	10	76
		<i>Usher sindrome di</i> (ORPHA886; <i>Usher syndrome</i>)	76	39	37	4	12	17	12	16	0	56	24	13	22	1	56	38	15	38	8	81
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide (ORPHA75377 ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy Choroideremia)	9	1	8	0	0	36	21	40	0	71	43	17	41	22	81	44	17	41	23	81
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	28	12	16	4	4	36	12	37	13	56	38	11	39	15	59	42	11	44	15	59
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	25	11	14	72	8	32	15	31	3	60	35	13	32	20	65	38	14	40	20	65
	RFG130	Degenerazioni della cornea (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	14	9	5	7	7	53	16	56	24	78	55	15	57	31	78	58	15	62	31	80
		Degenerazione corneale marginale (ORPHA137672; ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration; Terrien marginal degeneration)	9	7	2	11	0	49	18	44	24	78	52	17	54	31	78	55	17	57	31	80
		Degenerazione corneale nodulare	5	2	3	0	20	59	8	59	46	70	60	8	63	46	70	62	9	63	46	71
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	305	101	204	1	1	57	20	60	0	93	58	19	61	2	93	61	18	63	5	94
		Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	226	67	159	1	0	58	18	61	0	93	59	18	61	4	93	62	17	63	5	94
		Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	18	8	10	0	6	33	24	39	1	70	36	23	40	2	70	41	24	43	8	80
		Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	59	26	33	2	0	62	16	66	33	86	62	15	66	33	86	63	15	67	33	86
1A		Distrofia corneale reticolare	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
	RF0280	Cheratocono	2104	1426	678	0	2	29	12	26	0	84	30	12	27	0	84	33	14	31	5	85
	RF0290	Congiuntivite ligena (ORPHA97231; Ligeous conjunctivitis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0320	Coroidite multifocale	14	5	9	71	0	40	18	40	12	72	41	18	46	12	72	44	16	46	19	73

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0330	Coroidite serpigginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	3	0	3	100	0	44	7	41	38	54	44	7	41	38	54	55	8	60	43	61
	TOTALE		3337	2011	1326	2	4	30	17	26	0	93	32	17	29	0	93	38	18	35	0	94
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																						
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	449	116	333	58	3	60	13	60	19	90	62	13	63	19	90	66	12	68	22	91
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	550	250	300	81	7	33	15	32	0	77	37	14	37	2	84	40	14	40	3	84
	RG0010	Endocardite reumatica	394	216	178	87	1	9	4	8	0	50	9	4	8	1	50	12	6	11	3	50
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	385	192	193	76	4	62	14	64	11	89	63	14	65	11	89	65	14	67	13	95
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	61	33	28	77	3	46	19	50	6	77	49	19	51	6	85	52	18	53	6	85
	RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	363	175	188	69	6	53	15	54	12	85	55	14	57	13	85	59	14	60	15	88
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	16	10	6	75	6	47	21	46	17	79	47	21	46	17	79	48	20	46	20	79
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	414	203	211	72	10	51	17	53	0	94	53	16	55	7	94	57	15	59	9	94
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	981	308	673	78	3	71	9	72	25	95	71	9	72	27	95	72	9	73	28	95
	RG0100	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	169	46	123	17	25	41	14	41	0	77	43	13	45	11	77	46	13	47	20	77
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i> (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	169	46	123	17	25	41	14	41	0	77	43	13	45	11	77	46	13	47	20	77
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	133	17	116	71	9	40	16	41	3	75	42	16	43	11	75	48	15	49	12	76
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	1377	671	706	7	65	18	13	13	0	86	45	19	47	1	89	49	19	52	1	93
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	24	10	14	29	29	28	11	28	0	53	28	11	28	0	53	35	12	31	15	56
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	62	32	30	63	8	41	21	42	3	77	42	21	43	3	78	44	20	46	3	80
	RG0200	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	195	33	162	13	3	27	19	23	0	83	38	21	38	0	86	44	19	43	0	86
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1</i> (ORPHA79452; Milroy disease)	15	2	13	27	7	12	12	9	0	39	25	24	19	0	85	33	26	39	0	85

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2 (ORPHA90186; Meige disease)</i>	2	1	1	100	0	23	15	23	8	37	24	14	24	10	37	26	16	26	10	41
		<i>Linfedema idiopatico</i>	175	29	146	10	3	29	19	24	0	83	40	20	40	0	86	45	18	44	3	86
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>	2	0	2	50	0	20	6	20	14	26	27	5	27	22	32	35	2	35	33	37
		<i>Sindrome delle unghie gialle (ORPHA662; Yellow nail syndrome)</i>	1	1	0	100	0	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67	71	0	71	71	71
	TOTALE		5573	2312	3261	54	20	41	25	42	0	95	50	22	54	0	95	53	21	57	0	95
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO																						
	RG0120	<i>Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)</i>	91	29	62	90	21	46	15	44	19	78	47	15	45	21	78	53	15	52	21	85
2A	RH0011	<i>Sarcoidosi (forma persistente)</i>	380	192	188	24	2	45	12	44	17	75	46	12	45	17	78	53	12	52	20	85
	RHG010	<i>Malattie interstiziali polmonari primitive (ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood)</i>	1234	880	354	51	4	69	9	70	10	88	70	9	71	10	88	71	9	72	18	90
		<i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis - interstitial lung disease)</i>	4	1	3	50	25	49	8	52	36	55	51	7	54	38	57	51	8	54	38	58
		<i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)</i>	13	5	8	15	8	54	9	54	37	70	57	7	56	49	72	59	7	57	49	72
		<i>Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)</i>	943	743	200	59	3	70	8	71	17	88	71	8	72	17	88	72	8	73	18	90
		<i>Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)</i>	64	30	34	27	3	63	10	63	34	84	64	10	63	35	84	65	10	64	41	86
		<i>Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)</i>	11	8	3	36	18	52	14	55	10	65	53	14	57	10	65	60	6	60	51	68
		<i>Polmonite interstiziale linfoide idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)</i>	3	1	2	33	33	57	10	59	44	69	63	6	60	57	71	65	7	64	57	74
		<i>Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)</i>	196	92	104	27	4	66	11	67	28	85	68	11	69	30	85	70	10	71	30	88
	RHG011	<i>Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita</i>	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	5	8	7	6	0	17
		<i>Ondine sindrome di (ORPHA661; Ondine syndrome)</i>	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	5	8	7	6	0	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	8	0	8	8	8
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	3	0	3	0	67	46	9	52	33	52	46	9	53	33	53	53	8	54	43	63
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	3	1	2	0	67	24	21	10	7	54	24	21	11	7	54	32	16	24	18	54
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	14	10	4	93	0	3	7	0	0	29	15	14	10	0	51	27	17	28	8	64
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	51	24	27	41	16	2	4	0	0	23	14	17	6	0	59	21	18	16	0	59
	TOTALE		1780	1137	643	47	5	60	19	65	0	88	61	18	67	0	88	65	16	69	0	90
2B	RH0011	Sarcoidosi	1150	588	562	35	4	45	12	45	14	81	46	12	46	14	81	51	12	50	15	88
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																						
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	261	145	116	16	2	47	19	48	2	84	50	19	52	3	85	53	18	54	8	88
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	122	81	41	57	7	26	17	25	0	75	31	17	28	0	77	32	16	30	0	77
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	66	25	41	95	14	30	17	28	0	80	36	17	37	0	80	39	17	38	3	85
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	227	139	88	65	15	36	16	34	0	75	37	17	39	3	77	44	17	46	7	84
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	17	9	8	94	24	32	27	26	0	83	34	27	31	0	84	40	26	40	0	84
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	9	8	1	100	11	0	0	0	0	1	1	2	0	0	6	5	5	2	0	17
		<i>Byler malattia di</i> (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	5	4	1	100	20	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	8	5	9	1	17
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2</i> (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3</i> (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	2	1	2	1	2

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale (ORPHA104003; Congenital intestinal transport defect)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri</i> (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	
	TOTALE		704	407	297	50	9	37	20	36	0	84	40	20	41	0	85	44	20	45	0	88
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																						
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	13	11	2	77	8	5	15	0	0	56	9	17	0	0	58	25	17	23	0	58
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	133	94	39	59	11	58	10	59	5	81	59	10	60	5	81	61	10	62	16	82
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	507	23	484	69	38	42	16	40	0	82	46	15	45	18	87	49	15	48	17	88
	RJG010	Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)	243	113	130	93	18	16	16	11	0	68	22	18	20	0	73	31	18	30	0	83
		Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	32	12	20	100	6	12	13	7	0	42	18	19	12	0	73	32	18	31	0	73
		Bartter sindrome di	37	18	19	95	19	6	13	0	0	44	9	13	3	0	45	22	17	20	0	69
		Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	16	14	2	75	25	10	17	3	0	62	21	22	7	0	62	27	19	17	4	62
		Gitelman sindrome di	158	69	89	94	20	20	15	16	0	68	26	17	25	0	73	33	17	32	4	83
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	585	393	192	76	10	44	20	46	0	87	45	20	46	1	87	51	19	53	2	89
		<i>Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig</i> (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	35	26	9	80	9	31	23	26	1	81	33	22	29	3	81	38	20	36	11	81
		<i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica</i> (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	389	273	116	75	8	51	16	52	10	87	52	17	52	12	87	58	15	59	13	89
		<i>Glomerulopatia C3</i> (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	22	14	8	59	0	19	14	16	0	58	21	13	17	6	58	25	13	20	11	58
		<i>Glomerulopatia da fibronectina</i> (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	32	0	32	32	32
		<i>Sindrome nefrosica congenita</i> (ORPHA97556; Congenital and infantile nephrotic syndrome)	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	31	0	31	31	31	52	0	52	52	52

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Sindrome nefrosica steroide-resistente</i> (ORPHA84271; Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome)	137	79	58	80	18	32	20	33	1	77	33	19	34	1	78	39	17	36	2	78
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	166	70	96	25	8	14	15	7	0	68	22	17	14	0	72	28	17	23	3	72
	TOTALE		1647	704	943	70	20	37	22	37	0	87	41	21	42	0	87	46	20	47	0	89
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																						
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	538	242	296	85	5	52	16	52	7	94	53	16	53	8	95	56	15	55	8	95
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1158	590	568	83	3	73	14	77	0	102	74	13	77	1	102	75	13	78	3	102
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	181	66	115	93	14	63	14	65	10	96	65	14	67	11	96	66	14	68	12	96
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	222	74	148	84	3	48	16	52	3	80	50	16	54	3	83	52	16	55	5	83
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	132	30	102	92	23	40	24	44	0	85	42	24	45	1	86	46	23	50	4	89
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	18	11	7	94	6	44	18	46	13	74	47	17	49	14	74	50	15	52	19	74
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	81	49	32	69	41	0	0	0	0	1	13	14	7	0	50	21	15	18	0	60
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i> (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	81	49	32	69	41	0	0	0	0	1	13	14	7	0	50	21	15	18	0	60
P	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	19	9	10	58	37	2	8	0	0	34	15	14	8	1	42	20	15	14	2	48
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	27	20	27	7	46	35	12	35	23	46
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	16	10	6	19	0	3	7	0	0	29	6	7	4	0	29	10	9	7	0	29
	RN0610	Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	3	1	2	33	0	0	0	0	0	0	15	12	17	0	28	17	10	18	4	28
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	26	1	25	8	0	0	0	0	0	0	18	19	11	0	62	20	19	11	0	63
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare) (ORPHA183435; Inherited ichthyosis)	205	127	78	78	17	0	1	0	0	10	15	19	5	0	78	24	21	16	0	88
		<i>Ittiosi cheratinopatica</i> (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	10	4	6	50	40	0	0	0	0	0	10	14	3	0	39	18	17	11	2	57

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i> (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	95	40	55	80	22	0	0	0	0	4	14	19	3	0	61	25	21	20	0	77
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	5	2	3	60	40	0	0	0	0	1	10	14	0	0	36	13	14	9	0	36
		<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>	11	4	7	82	0	0	0	0	0	16	15	13	0	46	31	21	28	4	64	
		<i>Ittiosi X-linked</i> (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	70	70	0	77	4	0	1	0	0	10	18	21	12	0	78	24	22	15	0	88
		<i>Netherton sindrome di</i> (ORPHA634; Netherton syndrome)	14	7	7	93	29	0	0	0	0	8	10	4	0	32	23	15	27	0	51	
	RN0600	<i>Ipercheratosi epidermolitica</i> (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	10	3	7	80	40	10	30	0	0	100	24	33	6	0	105	27	34	9	0	105
	RN0500	<i>Cutis Laxa</i> (ORPHA2092; Cutis laxa)	3	1	2	0	0	4	6	0	0	13	14	20	1	0	42	15	19	3	1	42
	RNG130	<i>Cheraterodermie palmoplantari ereditarie</i> (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	15	5	10	53	13	1	2	0	0	7	32	15	37	8	53	35	16	39	11	56
	RN0520	<i>Xeroderma pigmentoso</i> (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	12	7	5	67	17	12	21	0	0	53	28	22	23	2	72	33	23	33	2	72
	RN0540	<i>Cute marmorata teleangiectasica congenita</i> (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9
	RN0550	<i>Darier malattia di</i> (ORPHA218; Darier disease)	72	37	35	64	4	20	12	17	0	59	33	17	33	6	75	42	17	43	14	85
	RN0570	<i>Epidermolisi bollosa ereditaria</i> (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	132	74	58	69	36	2	9	0	0	80	14	18	6	0	82	19	18	14	0	87
	RN0590	<i>Eritrocheratoderma variabile</i> (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	35	20	48	7	50	37	19	49	10	51
	RN0620	<i>Pachidermoperiostosi</i> (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32
	RN0630	<i>Pseudoxantoma elastico</i> (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	44	17	27	7	9	27	21	19	0	71	44	16	46	6	75	45	16	46	10	75
	RN0640	<i>Aplasia congenita della cute</i> (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN1470	<i>Hay-Wells sindrome di</i> (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	32	0	32	32	32	37	0	37	37	37
	RN1650	<i>Sindrome del nevo displastico</i> (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	54	31	23	2	2	40	15	39	11	75	45	15	47	11	77	46	15	47	12	77

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	4	2	2	100	50	0	0	0	0	13	12	9	2	32	21	17	19	4	44	
	TOTALE		2961	1393	1568	78	9	50	30	58	0	102	54	27	60	0	105	56	25	62	0	105
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																						
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	287	84	203	74	10	44	22	49	1	82	45	22	50	1	83	49	21	53	3	85
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	284	108	176	72	5	53	16	56	3	86	54	16	57	4	88	57	16	60	4	88
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	106	33	73	88	22	53	14	54	17	86	55	13	56	17	86	57	13	59	17	89
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	295	42	253	64	5	41	16	40	4	88	44	16	44	4	88	48	16	48	9	88
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	15	4	11	53	27	54	14	56	27	69	54	14	56	27	69	58	15	64	27	72
	RM0050	Fascite diffusa	5	2	3	80	20	62	17	66	39	85	62	17	66	39	85	64	17	69	40	85
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	48	22	26	90	17	50	18	53	11	84	53	16	55	16	85	56	15	57	18	86
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	5	4	1	80	40	7	6	7	0	15	8	5	8	1	15	10	4	10	4	15
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	2	1	1	50	0	7	7	7	0	14	8	7	8	1	14	24	12	24	12	35
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	24	16	8	25	21	66	9	67	48	81	71	9	71	50	85	72	7	73	57	86
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	1557	173	1384	97	9	48	15	49	6	87	52	15	52	6	89	57	14	58	7	89
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	9	4	5	100	22	33	12	36	13	51	38	16	38	13	62	40	17	42	14	66
	TOTALE		2637	493	2144	86	9	48	17	49	0	88	51	17	52	1	89	55	16	56	3	89
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)	1147	393	754	2	35	25	19	20	0	81	26	19	22	0	81	29	19	24	0	81

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	30	15	15	47	10	0	0	0	0	2	2	3	0	0	12	9	7	8	0	30
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	6	2	4	17	0	0	0	0	1	2	4	0	0	12	7	6	8	0	15	
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Joubert syndrome)	55	33	22	7	38	1	4	0	0	24	5	6	2	0	25	10	8	7	0	34
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	22	9	13	82	0	0	0	0	2	2	4	0	0	13	6	6	5	0	22	
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	2	1	1	0	0	2	2	2	0	3	4	4	4	0	8	9	9	9	0	18
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	6	2	4	33	17	5	11	0	0	30	14	19	4	0	53	20	16	16	6	53
		<i>Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as major feature)</i>	4	2	2	25	0	8	13	0	0	30	19	21	11	0	53	26	17	21	8	53
		<i>Shapiro sindrome di (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)</i>	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	6	5	1	83	67	29	13	27	14	50	46	9	49	33	56	51	4	50	45	56
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21	
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	13	6	7	23	8	1	3	0	0	11	3	5	1	0	17	11	12	11	0	48
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	4	2	2	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	10	3	7	0	30	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	8	12	2	0	34
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	8	3	5	0	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	7	11	0	17
		<i>Coloboma congenito corioretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)</i>	8	3	5	0	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	7	11	0	17
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	26	12	14	0	23	2	9	0	0	45	4	10	0	0	45	9	15	2	0	50
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	13	4	9	0	23	0	0	0	0	0	9	14	2	0	50	12	13	12	0	50
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	14	5	9	71	7	45	18	47	16	83	45	18	47	16	83	47	19	49	21	87
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	13	9	4	69	8	2	5	0	0	15	3	7	0	0	23	11	7	12	0	23
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi (ORPHA1531; Craniosynostosis)	23	13	10	4	4	1	5	0	0	23	9	14	1	0	51	11	13	6	0	51
		<i>Acrocefalosindattilia</i> (ORPHA946; <i>Acrocephalosyndactyly</i>)	5	3	2	0	0	5	9	0	0	23	23	18	23	0	51	24	18	26	0	51
		<i>C sindrome</i> (ORPHA1308; <i>C syndrome</i>)	4	1	3	0	0	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	7	6	8	0	14
		<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i> (ORPHA2108; <i>Hallermann-Streiff syndrome</i>)	4	3	1	25	0	0	0	0	0	11	12	10	0	26	16	10	18	0	27	
		<i>Pierre-Robin sindrome di</i> (ORPHA718; <i>Isolated Pierre Robin syndrome</i>)	3	2	1	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1
		<i>Treacher-Collins sindrome di</i> (ORPHA861; <i>Treacher-Collins syndrome</i>)	7	4	3	0	0	0	0	0	0	6	7	2	0	20	7	8	2	0	20	
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	4	5	2	1	15	11	11	2	2	27	
	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)	316	206	110	1	5	0	3	0	0	43	3	8	0	0	52	6	9	3	0	52
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i> (ORPHA1520; <i>Craniofrontonasal dysplasia</i>)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	10	8	8	6	0	20	
		<i>Craniosinostosi primaria</i> (ORPHA1531; <i>Craniosynostosis</i>)	271	187	84	0	6	0	1	0	0	5	1	6	0	52	4	7	2	0	52	
		<i>Crouzon malattia di</i> (ORPHA207; <i>Crouzon disease</i>)	12	8	4	0	0	4	12	0	0	43	7	13	2	0	43	12	15	6	0	45
		<i>Disostosi cleidocranica</i> (ORPHA1452; <i>Cleidocranial dysplasia</i>)	18	3	15	0	0	1	2	0	0	10	17	15	13	0	52	18	14	13	0	52
		<i>Disostosi mandibolofacciale</i> (ORPHA155899; <i>Mandibulofacial dysostosis</i>)	6	5	1	33	0	0	0	0	0	5	5	5	0	13	6	5	6	0	14	
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i> (ORPHA1791; <i>Frontofacionasal dysplasia</i>)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Displasia maxillonasale</i> (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13
		<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i> (ORPHA2014; Cleft palate)	3	2	1	33	0	0	0	0	0	2	1	2	0	3	5	1	4	4	6	
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE																						
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale (ORPHA156237; Syndrome or malformation associated with head and neck malformations)	17	6	11	6	29	0	0	0	0	0	6	11	1	0	41	8	12	2	0	41
		<i>Moebius sindrome di</i> (ORPHA570; Moebius syndrome)	13	6	7	8	38	0	0	0	0	2	3	1	0	12	4	6	1	0	20	
		<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome</i> (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12	
		<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i> (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	3	0	3	0	0	0	0	0	0	24	17	31	1	41	24	17	31	1	41	
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	49	28	21	0	0	1	5	0	0	32	7	12	1	0	50	10	12	6	0	50
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	10	4	6	0	0	0	1	0	0	2	8	11	4	0	32	10	11	6	0	32
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0260	Focomelia (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	6	5	1	0	0	8	18	0	0	48	36	19	40	1	57	37	17	40	6	57
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	117	72	45	0	11	3	9	0	0	48	20	18	15	0	72	22	18	20	0	72
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA1037; Arthrogyrosis multiplex congenita)	14	4	10	7	7	0	0	0	0	1	9	14	4	0	46	12	14	7	0	46
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19	
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	1	0	2
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4	4	5	2	1	13	
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI																						

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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)	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	5	4	8
		<i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)</i>	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	5	4	8	
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	5	3	2	60	60	29	28	29	0	76	38	27	30	2	76	46	22	48	12	76
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	83	36	47	23	31	1	3	0	0	24	16	17	11	0	63	28	17	25	0	63
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	123	52	71	20	23	28	21	30	0	75	36	19	40	0	76	39	19	44	0	76
		<i>Malattia Moyamoya (ORPHA2573; Moyamoya disease)</i>	15	2	13	0	60	38	11	39	19	57	41	9	41	24	57	45	10	47	24	62
		<i>Malformazione arteriovenosa cerebrale (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)</i>	1	1	0	100	0	20	0	20	20	20	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
		<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)</i>	81	38	43	19	22	34	19	38	0	75	41	17	46	0	76	44	17	48	2	76
		<i>Sindrome CLOVE (ORPHA140944; CLOVES syndrome)</i>	9	4	5	67	0	0	0	0	0	6	15	0	0	49	7	16	0	0	0	51
		<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arteriovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)</i>	15	6	9	7	7	4	9	0	0	31	26	17	24	4	55	29	17	32	4	55
		<i>Sindrome metamERICA arteriovenosa cerebrofaciale (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metamerica syndrome)</i>	2	1	1	100	0	3	3	3	0	6	3	3	3	0	6	33	15	33	18	47
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	15	6	9	7	7	20	23	7	0	63	32	22	31	5	64	35	20	38	9	63
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	20	7	13	30	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	0	0	0	14
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	0	9
	RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	9	4	5	44	22	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	6	0	0	0	17
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	257	134	123	41	7	0	0	0	0	1	0	1	0	0	7	5	6	2	0	38

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	78	51	27	41	1	1	3	0	0	15	1	4	0	0	21	5	7	3	0	27
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	82	40	42	66	46	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	5	0	0	39
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	23	15	8	61	4	48	17	52	17	71	51	17	52	17	75	55	17	60	22	79
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	42	10	32	14	0	49	15	52	7	74	55	14	56	11	80	59	11	59	32	80
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	10	6	4	40	30	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	8	2	0	27
		<i>Atresia colica</i> (ORPHA1198; Colonic atresia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		<i>Atresia ileale</i> (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Atresia intestinale multipla</i> (ORPHA2300; Multiple intestinal atresia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Cloaca persistente</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		<i>Complesso OEIS</i> (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)	4	2	2	75	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	10	10	0	27
		<i>Duplicazioni del tubo digerente</i> (ORPHA238; Digestive duplication)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	91	57	34	32	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	18
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	6	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	25	9	16	8	8	0	0	0	0	1	0	0	0	1	2	3	1	0	14	
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	4	7	3	10
		Sindrome dell'intestino corto congenito (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	4	7	3	10
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	110	37	73	52	4	29	13	28	0	75	37	13	36	3	76	47	13	47	17	81
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	3	0	3	33	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	11	22	0	23
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	40	27	13	33	30	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	13	11	0	47

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	57	15	42	65	14	2	5	0	0	17	9	11	5	0	45	19	14	15	0	52
		<i>Disgenesia gonadica</i>	26	11	15	69	4	4	6	0	0	17	8	7	9	0	18	12	7	14	0	32
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)</i>	21	0	21	76	29	1	4	0	0	13	15	14	15	0	45	33	11	33	14	52
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)</i>	10	4	6	30	10	0	1	0	0	3	1	2	0	0	5	11	10	10	0	31
	RNG010	Pseudoermafroditismi	30	10	20	50	10	4	9	0	0	36	15	16	14	0	55	23	17	19	0	55
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	6	5	1	50	0	0	0	0	0	10	11	5	0	30	24	18	19	5	49	
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	13	3	10	0	77	0	0	0	0	18	11	20	0	41	21	8	21	2	41	
		<i>Epispadia (ORPHA93928; Isolated epispadias)</i>	3	3	0	0	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	7	17	2	17	
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di (ORPHA3109; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)</i>	10	0	10	0	80	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO																						
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodisostosis)	3	1	2	33	0	4	6	0	0	13	24	17	13	11	47	24	16	15	11	47
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	128	58	70	5	20	2	9	0	0	51	4	11	0	0	61	12	11	9	0	64
	RNG050	Condrodistrofie congenite	161	76	85	1	11	3	8	0	0	48	11	15	2	0	63	15	17	7	0	79
		<i>Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)</i>	75	37	38	0	17	0	2	0	0	14	5	13	0	0	63	10	15	4	0	63
		<i>Condrodisplasia metafisaria (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)</i>	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	11
		<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>	8	5	3	13	0	3	8	0	0	23	13	13	7	0	35	16	16	7	1	42
		<i>Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)</i>	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	10	8	3	9	2	10

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva</i> (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
		<i>Distrofia toracica asfissiante</i> (ORPHA474; Jeune syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2		
		<i>Encondromatosi multipla</i> (ORPHA296; Enchondromatosis)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	
		<i>Esostosi multipla</i> (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	46	23	23	0	4	9	13	3	0	48	22	15	20	0	55	26	18	22	0	79
		<i>Ipocondroplasia</i> (ORPHA429; Hypochondroplasia)	16	4	12	0	13	0	0	0	0	11	15	1	0	40	14	15	6	1	40	
		<i>Kniest displasia</i> (ORPHA485; Kniest dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Larsen sindrome di</i> (ORPHA503; Larsen syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
		<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i> (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
		<i>Sindrome camptomelica</i> (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	9	3	11	4	11	9	3	11	5	12	
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	377	135	242	40	4	20	24	6	0	78	33	23	35	0	82	35	22	38	0	82
		<i>Buschke-Ollendorff sindrome di</i> (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	3	0	3	0	0	16	23	0	0	48	56	8	57	46	66	57	8	57	48	67
		<i>Conrad-Hunermann-Happle sindrome di</i> (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	16	14	16	2	29	18	12	18	6	29	
		<i>Discondrosteosi</i> (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	35	12	23	29	0	9	11	6	0	45	20	15	14	1	56	21	15	15	2	56
		<i>Displasia craniometafisaria</i> (ORPHA1522; Cranio metaphyseal dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	
		<i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i> (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism; Pseudodiastrophic dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	
		<i>Displasia fibrosa</i> (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	15	3	12	20	7	29	21	23	2	64	38	19	36	10	64	43	19	42	10	72
		<i>Displasia gnatiadifisaria</i> (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	3	2	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17	82
		<i>Displasia spondiloepifisaria</i> (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	4	2	2	0	50	0	0	0	0	13	16	6	2	40	15	15	8	3	40	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Displasia spondilometafisaria</i> (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	2	0	2	1	2	12	5	13	5	18	
		<i>Ellis-van Creveld sindrome di</i> (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	18	13	14	4	35	19	13	14	5	37
		<i>Frank-Ter Haar sindrome di</i> (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	0	2	2	2	
		<i>Hajdu-Cheney sindrome di</i> (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24	
		<i>McCune-Albright sindrome di</i> (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	10	3	7	50	20	3	3	3	0	10	6	4	5	0	14	12	10	7	3	39
		<i>Osteodistrofia congenita non tipizzata</i>	112	30	82	78	4	43	25	52	0	78	47	22	53	0	79	48	21	53	0	79
		<i>Osteogenesi imperfetta</i> (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	174	74	100	26	3	11	17	2	0	65	29	21	31	0	81	32	21	35	0	81
		<i>Osteopetrosi</i> (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	5	2	3	40	0	6	8	3	0	21	23	14	16	6	42	25	12	17	14	43
		<i>Picnodisostosi</i> (ORPHA763; Pycnodysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4	4
	RN0960	<i>Maffucci sindrome di</i> (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN1450	<i>Displasia spondiloepifisaria congenita</i> (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	3	2	1	0	33	0	0	0	0	9	8	8	0	20	11	8	11	1	20	
	RN0370	<i>Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di</i> (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	
	RN0410	<i>Jarcho-Levin sindrome di</i> (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	15	15	15	0	29	15	15	15	0	29	
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)	108	61	47	10	4	2	7	0	0	39	8	10	4	0	51	11	11	9	0	52
	RN0680	<i>Turner sindrome di</i> (ORPHA881; Turner syndrome)	268	2	266	60	3	3	7	0	0	59	8	9	6	0	59	16	13	13	0	61
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	940	510	430	11	6	1	4	0	0	37	10	11	7	0	66	11	11	9	0	67
	RN1590	<i>Pallister-Killian sindrome di</i> (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	7	2	5	57	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	2	9	8	4	1	22

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	19	8	11	16	0	0	0	0	0	0	4	10	1	0	44	11	15	4	0	47
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	102	56	46	6	5	3	7	0	0	30	10	13	4	0	55	15	13	14	0	55
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	21	8	13	10	0	0	0	0	0	9	11	3	0	33	13	13	8	0	40	
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	82	62	20	5	4	3	9	0	0	66	11	13	6	0	67	12	14	8	1	70
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	26	10	16	23	12	15	18	6	0	58	37	17	41	7	73	41	17	45	11	77
		<i>Loeys-Dietz sindrome di (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)</i>	25	9	16	24	12	15	18	7	0	58	38	17	41	7	73	42	17	46	11	77
		<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di (ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome)</i>	1	1	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	16	16	0	16	16	16
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	761	397	364	7	54	20	18	13	0	76	25	18	23	0	77	28	18	28	0	78
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	1068	265	803	27	41	13	14	8	0	70	31	16	31	0	75	33	15	33	0	80
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	35	14	21	0	0	8	16	0	0	53	22	17	16	0	53	26	18	26	0	65
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	2	0	2	0	0	0	0	0	0	5	2	5	3	6	6	6	1	6	5	6
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD) (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)</i>	2	0	2	0	0	0	0	0	0	5	2	5	3	6	6	6	7	6	5	6
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	9
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	6	0	6	6	6
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	19
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	28	18	10	25	7	0	2	0	0	10	4	10	1	0	50	11	13	9	0	51
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	3	0	33	0	0	0	0	0	5	4	7	0	8	10	4	8	7	15	15
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	14	6	8	0	0	0	0	0	0	6	5	4	0	18	8	4	7	2	18	18
		<i>Emilipetrofia congenita (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)</i>	14	6	8	0	0	0	0	0	0	6	5	4	0	18	8	4	7	2	18	18

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	111	53	58	4	17	0	3	0	0	27	2	5	0	0	30	5	7	2	0	33
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	27	14	13	11	4	0	1	0	0	3	7	8	4	0	34	11	11	7	0	47
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	496	287	209	27	11	1	3	0	0	36	10	9	8	0	53	11	9	9	0	53
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	14	11	3	71	7	4	9	1	0	37	5	9	2	0	37	8	10	6	0	38
	RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alstrom syndrome)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	9	9	9	0	18	14	13	14	1	26	
	RNG200	Amartomatosi multiple (ORPHA306498; PTEN hamartoma tumor syndrome)	41	19	22	0	15	21	23	10	0	70	28	23	28	0	70	29	23	29	1	70
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)</i>	5	3	2	0	0	1	2	0	0	6	6	3	6	1	10	7	5	7	1	15
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di (ORPHA122; Birt-Hogg-Dubè syndrome)</i>	10	5	5	0	50	40	20	42	0	70	50	13	49	21	70	51	12	50	26	70
		<i>Complesso di Von Meyenburg (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)</i>	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	52	0	52	52	52	55	0	55	55	55
		<i>Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)</i>	25	10	15	0	4	17	20	1	0	58	22	27	18	0	58	24	22	18	1	58
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	467	209	258	12	26	5	11	0	0	72	12	16	3	0	74	22	17	19	0	75
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	10	4	6	0	10	18	11	18	0	39	21	13	24	0	39	28	12	29	10	47
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	37	19	18	38	11	3	8	0	0	39	8	14	1	0	68	17	17	12	0	68
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	12	6	6	0	0	29	12	29	0	54	39	16	35	15	67	44	16	44	15	71
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	4	3	1	0	0	0	0	0	0	11	11	9	0	28	20	24	9	2	61	
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	87	40	47	38	20	1	3	0	0	24	7	13	2	0	49	15	14	9	1	51
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	40	25	15	60	15	0	0	0	0	0	6	11	0	0	44	10	12	6	0	44
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	18	10	8	0	6	1	2	0	0	10	12	7	12	0	27	15	6	14	4	28

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	1	4	2	4	1	6	6	3	7	2	8	
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	18	11	7	6	17	0	0	0	0	8	6	6	3	22	9	5	6	3	22	
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	1	1	0	0	100	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	39	19	20	15	15	0	0	0	0	6	7	3	0	22	9	9	6	0	40	
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	1	0	1	0	100	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	165	95	70	13	2	1	5	0	0	51	9	13	4	0	59	12	13	6	0	63
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	16	9	7	13	0	0	0	0	2	8	7	6	1	20	9	7	7	1	20	
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	9	6	3	0	0	0	0	0	0	20	18	12	0	55	21	17	13	8	55	
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10	
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	6	2	4	0	0	7	14	0	0	37	7	13	2	0	37	10	13	5	1	37
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	6	6	0	67	17	1	2	0	0	5	3	2	3	0	6	4	4	3	0	10
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	6	6	6	0	11	15	12	15	3	27
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	3	1	2	33	33	9	3	8	6	13	14	5	13	8	21	33	11	28	23	48
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	211	99	112	63	21	0	3	0	0	50	2	6	0	0	54	11	12	8	0	54
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	27	13	14	0	7	3	10	0	0	38	8	10	5	0	38	10	11	7	0	44
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	3	1	2	0	0	0	0	0	1	13	1	13	12	14	13	1	13	12	14	
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	20	12	8	0	5	0	1	0	0	3	13	15	6	0	44	14	15	7	0	45
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	30	10	20	17	3	0	3	0	0	14	6	9	2	0	27	9	9	4	0	27
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	28	18	10	18	18	0	1	0	0	3	6	7	3	0	27	10	9	6	1	29
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	15	8	7	0	0	12	18	0	0	60	23	18	16	5	60	23	18	17	5	61
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	4	2	2	25	50	0	0	0	0	3	3	2	0	8	7	7	6	0	18	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	11	6	5	9	9	1	2	0	0	8	11	10	8	1	30	13	10	9	1	30
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	15	6	9	33	0	0	1	0	0	4	11	11	7	1	47	15	11	11	3	47
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	7	2	3	0	0	7	
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	5	2	3	0	0	0	0	0	0	13	12	10	1	36	14	11	11	3	36	
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	5	1	4	60	40	3	4	1	0	9	19	10	24	6	30	35	4	35	31	40
	TOTALE		9268	4132	5136	20	21	9	16	0	0	83	17	18	9	0	83	20	18	14	0	87
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																						
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	18	12	6	28	6	0	0	0	0	1	5	4	4	0	11	10	3	9	5	16
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	4	1	3	75	25	0	0	0	0	0	6	5	5	0	15	11	6	11	4	18
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	23	11	12	30	9	22	20	14	0	59	26	19	20	0	59	33	19	29	6	69
	TOTALE		45	24	21	33	9	11	18	0	0	59	15	17	8	0	59	22	18	14	4	69

LEGENDA

COD	CODICE ESENZIONE	DS	DEVIAZIONE STANDARD
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO	MIN/MAX	RANGE
M/F	SESSO		
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO	E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
NOTA 1A	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009	NOTA 2A	SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI
NOTA 1B	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011	NOTA 2B	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER 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		