

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2021

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale
Maggiore Policlinico

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

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

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

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

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

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2021, sono uniformemente riconosciute 900 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 900 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare: la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo.

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

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

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

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

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

Una scheda di diagnosi in stato di *bozza* può essere modificata e, eventualmente, pubblicata; una scheda di diagnosi *pubblicata* può essere modificata o annullata: la modifica permette di creare un documento di tipo *sostitutivo*, che va a sostituire il precedente (è possibile modificare una scheda di diagnosi nei casi di: guarigione,

inserimento di nuove informazioni e patologia errata); l'annullamento permette di creare un documento di tipo *annullativo*, che va a sostituire il precedente.

INSERIMENTO DEI DATI RELATIVI ALLA TERAPIA FARMACOLOGICA (PIANO TERAPEUTICO)

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

ALTRE FUNZIONI DELL'APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

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

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

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

La gestione dei dati del Registro Lombardo Malattie Rare è uno dei compiti del Centro di Coordinamento. Le schede di diagnosi ed i piani terapeutici pubblicati dagli specialisti dei Presidi vengono innanzitutto *validati* dagli operatori del Centro di Coordinamento; i dati pubblicati e validati vengono quindi descritti in un *rapporto*, pubblicato sul sito web della Rete Regionale e diffuso a tutti i contatti della mailing-list; infine, per ciascun Presidio

di riferimento, viene prodotto un rapporto supplementare riguardo l'attività svolta per il Registro Lombardo Malattie Rare.

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

I dati presentati in questo rapporto si riferiscono all'attività svolta dagli specialisti del Presidio, per mezzo dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 2021.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Peyvandi Flora flora.peyvandi@policlinico.mi.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

orari:
dal lunedì al venerdì
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 17



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

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), pubblicati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2021.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Aimi Giorgio	10	0 (0)	
Aliberti Stefano	15	21 (0)	
Ardissino Gianluigi	55	3 (0)	
Ardolino Gianluca Edoardo Domenico	1	1 (0)	
Arosio Maura	15	15 (13)	
Artoni Andrea	435	21 (1)	
Bana Cristina	31	29 (0)	
Barcellini Wilma	308	3 (3)	
Basilisco Guido	53	102 (19)	
Bassotti Alessandra Francesca	463	181 (37)	
Bedeschi Maria Francesca	569	14 (5)	
Belingheri Mirco	11	12 (5)	
Beretta Lorenzo	87	227 (116)	
Berrettini Alfredo	27	16 (2)	
Berti Emilio	145	150 (0)	
Binda Valentina	1	1 (1)	§
Boschetti Carla Lucia	9	8 (0)	
Brajkovic Simona	1	0 (0)	
Brena Michela	408	1098 (325)	
Brisighelli Giulia	12	11 (0)	
Brusa Roberta	28	28 (0)	
Bucciarelli Paolo	1	0 (0)	
Cambiaghi Stefano	19	12 (0)	
Canazza Lorena	9	2 (0)	
Capone Valentina	2	1 (0)	
Cappellini Maria Domenica	479	594 (0)	
Carminati Guido	1	0 (0)	
Caronni Monica	104	115 (15)	
Carrabba Maria Domenica Rosaria	130	221 (13)	
Cassin Ramona	2	0 (0)	
Cassinerio Elena	88	198 (38)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Castellazzi Massimo Luca	0	1 (1)	§
Celano Rosaria	6	1 (1)	
Cerutti Roberta	11	9 (2)	
Cesaretti Claudia	32	0 (0)	
Chiodini Iacopo	2	0 (0)	
Clerici Bagozzi Donata	7	0 (0)	
Colombo Lorenzo	18	0 (0)	
Comi Giacomo Pietro	22	9 (0)	
Corona Fabrizia	116	106 (0)	
Corti Stefania	36	27 (2)	
Cresseri Donata Carmela	18	13 (0)	
Cusini Marco	8	8 (8)	§
D'angelo Emanuela Stefania	64	58 (14)	
De Marco Erika Adalgisa	1	4 (3)	§
Delledonne Giulia	14	2 (0)	
Dellepiane Rosa Maria Franca Giovanna	60	141 (22)	
Dell'era Laura	0	4 (0)	
Di Cesare Antonio	66	134 (22)	
Di Fonzo Alessio Barnaba	59	70 (19)	
Dilena Robertino	4	4 (2)	
Edefonti Alberto	2	1 (0)	
Eller Vainicher Cristina	38	15 (2)	
Elli Luca	4	4 (1)	
Esposito Susanna	18	0 (0)	
Fabio Giovanna	48	19 (0)	
Fargion Silvia Rossana	75	8 (0)	
Ferrante Emanuele	30	56 (13)	
Filocamo Giovanni	57	63 (8)	
Fracanzani Anna Ludovica	34	6 (3)	
Fraquelli Mirella	22	28 (7)	
Furlan Francesca	52	153 (41)	
Gambini Donatella	8	0 (0)	
Gatti Loredana	10	0 (0)	
Gelmetti Carlo Mario	163	107 (0)	
Genovese Giovanni	1	2 (2)	§
Ghilardi Roberta	9	6 (0)	
Giani Marisa	63	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Giavoli Claudia	64	66 (24)	
Giuditta Marianna Romana Carmela	0	1 (0)	
Graziadei Giovanna	104	177 (16)	
Grifoni Federica Irene	117	117 (17)	
Grillo Paolo	153	9 (0)	
Guez Sophie Suzanne	54	6 (4)	
Laicini Emanuela Anna	2	7 (1)	
Lalatta Faustina	11	0 (0)	
Lanfranconi Silvia	56	19 (1)	
Lerario Alberto Mario Giovan	31	18 (0)	
Leva Ernesto	24	23 (0)	
Lucchi Tiziano Angelo	54	41 (3)	
Macchini Francesco	96	8 (5)	
Magri Francesca Maria Benedetta	28	21 (5)	
Mancuso Maria Elisa	30	1 (0)	
Mantero Marco	6	7 (7)	§
Mantovani Giovanna	50	56 (23)	
Marcon Alessia	19	117 (53)	
Marra Giuseppina	2	4 (0)	
Martinelli Ida Marianna	1258	0 (0)	
Marzano Angelo Valerio	57	66 (29)	
Mastrangelo Antonio	43	18 (3)	
Meneri Megi	7	5 (0)	
Menni Francesca	190	387 (79)	
Milani Donatella	272	3 (1)	
Minoia Francesca Serena	27	30 (10)	
Minoli Dario Guido	10	22 (10)	
Mirra Nadia Anna	6	6 (0)	
Moggio Maurizio Gualtiero	103	12 (0)	
Morandi Anna	18	22 (1)	
Morelli Valentina	27	14 (3)	
Morello William	1	1 (0)	
Moroni Gabriella	43	11 (0)	
Motta Irene	37	108 (10)	
Muratori Simona	572	688 (87)	
Nassisi Marco	19	3 (3)	
Natacci Federica	214	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Nazzaro Gianluca	54	14 (3)	
Nebbia Gabriella	91	51 (4)	
Nuti Federica	8	32 (0)	
Origgi Laura Giuseppina	456	403 (17)	
Orsi Emanuela	1	0 (0)	
Passamonti Serena Maria	2	0 (0)	
Passerini Patrizia	52	60 (14)	
Passoni Emanuela	63	6 (1)	
Patria Maria Francesca	6	13 (8)	
Penagini Roberto	190	21 (0)	
Petaccia Antonella	153	130 (8)	
Peverelli Lorenzo	39	22 (0)	
Peyvandi Flora	657	1534 (746)	
Piatti Gioia Maria Carla	27	0 (0)	
Pietrogrande Maria Cristina	14	2 (0)	
Pontini Paolo	23	33 (33)	§
Pravettoni Valerio	4	50 (0)	
Prelle Alessandro	21	0 (0)	
Primignani Massimo	7	0 (0)	
Rango Mario	5	3 (0)	
Reda Gianluigi	21	0 (0)	
Rivolta Federica	2	79 (53)	
Ronzoni Luisa	1	0 (0)	
Rusconi Roberto	1	0 (0)	
Sajeva Anna	3	0 (0)	
Santagostino Elena	973	3811 (0)	
Santaniello Alessandro	101	137 (47)	
Sciacco Monica	12	0 (0)	
Sciume' Mariarita	14	14 (14)	§
Scuvera Giulietta	49	0 (0)	
Selicorni Angelo	184	0 (0)	
Spada Annamaria	13	4 (0)	
Tadini Gianluca	249	11 (0)	
Taroni Francesca	51	70 (13)	
Testa Sara	174	2 (0)	
Tresoldi Laura	83	0 (0)	
Valenti Luca Vittorio	6	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Velardo Daniele	1	2 (0)	
Vicenzi Marco	2	5 (0)	
Vigna Luisella Maria	3	0 (0)	
Vigone Barbara	36	57 (17)	
Vismara Elisabetta	161	0 (0)	
Zazzeron Laura	4	9 (1)	
Totale	12.519	12.812 (2.140)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2021

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare	14.492
--	--------

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	8
	modificate ⁽²⁾	119
	non validate ⁽³⁾	1.846
	validate ⁽⁴⁾	12.519

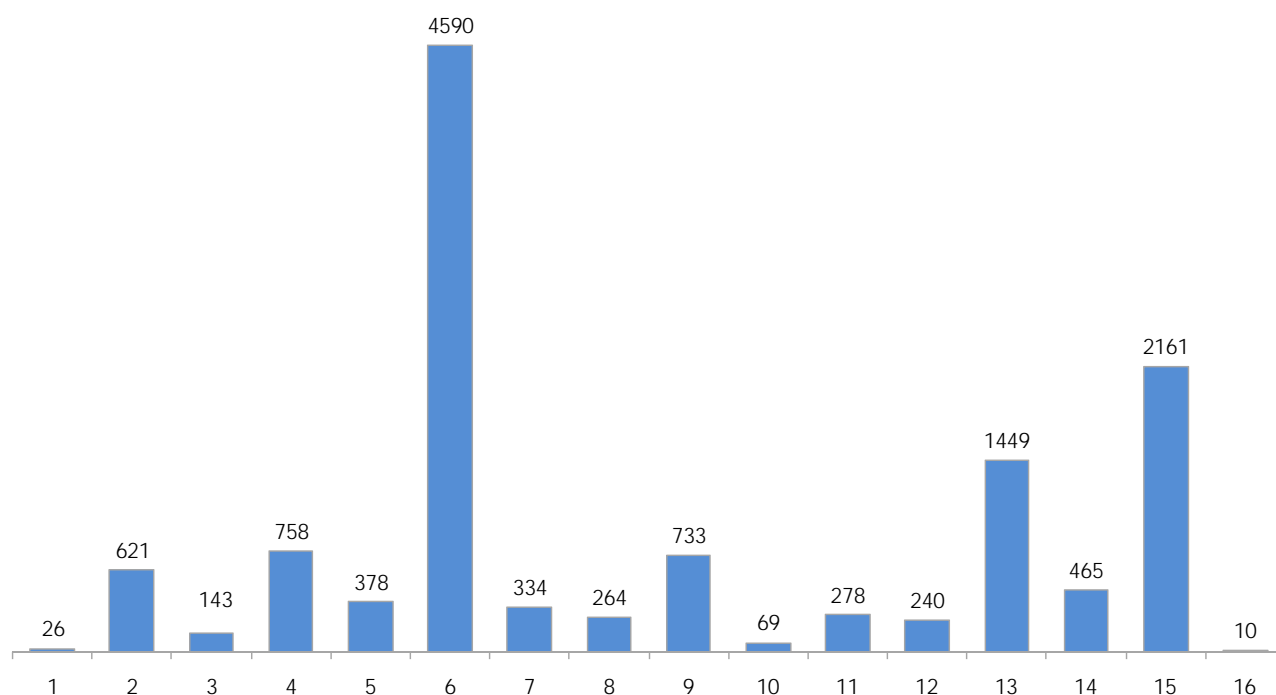
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

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

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

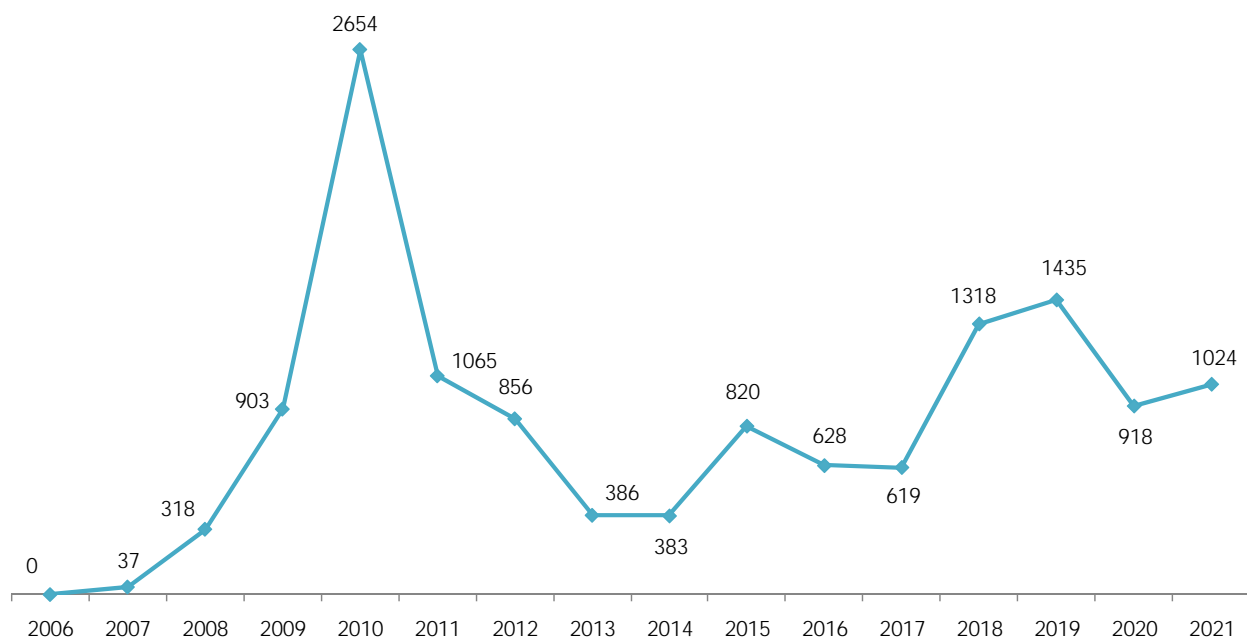
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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



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

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



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

7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (MALATTIE RARE ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0020	Whipple malattia di	7	5	2	100	14	46	5	48	35	53	49	4	48	44	56	54	10	50	45	76
	RA0030	Lyme malattia di	19	7	12	5	0	10	12	6	0	55	10	12	6	0	55	10	12	6	0	55
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	30	5	25	7	0	15	13	15	0	45	32	18	35	6	71	35	19	38	6	76
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	68	36	32	4	0	53	14	54	18	77	60	13	62	18	84	63	13	65	18	85
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	510	225	285	0	5	3	9	0	0	61	19	19	11	0	72	24	20	19	0	72
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	7	4	3	0	0	24	20	23	0	50	45	14	41	28	71	47	15	44	28	71
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	5	5	0	0	0	33	11	34	17	47	41	15	51	20	54	41	15	51	20	54
	RBG020	Complesso Carney	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	42	0	42	42	42	51	0	51	51	51
	RC0010	Deficienza di ACTH	6	4	2	83	0	5	11	0	0	29	5	11	0	0	29	15	14	14	0	34
	RC0020	Kallmann sindrome di	27	19	8	93	4	13	12	14	0	48	27	16	19	8	66	33	18	27	13	74
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	3	1	2	33	0	0	0	0	0	0	16	1	16	15	18	19	3	19	15	23
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	28	3	25	32	0	6	1	7	3	10	7	1	7	4	10	7	1	8	4	10
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RC0080	Lipodistrofia totale	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RC0110	Crioglobulinemia mista	61	6	55	52	5	53	13	53	26	79	57	12	56	34	81	65	12	67	36	83
	RC0150	Wilson malattia di	22	14	8	86	0	8	9	5	1	45	9	9	7	1	45	15	12	14	1	53
	RC0160	Iposfosfatasia	8	1	7	13	0	28	16	30	0	46	37	20	40	1	66	41	16	40	17	66
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	6	2	4	83	17	2	1	1	1	3	14	13	8	3	40	26	10	27	9	43
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	5	8	0	0	20	11	10	6	0	28
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	19	14	5	21	5	5	4	4	0	13	6	4	5	0	13	8	5	8	0	20
	RC0210	Behçet malattia di	91	40	51	75	14	29	15	31	0	71	36	14	36	2	72	40	14	40	3	72
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	48	23	25	8	8	36	16	31	0	73	41	14	41	14	73	46	13	46	23	73
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	68	39	29	96	26	17	12	16	0	58	31	15	28	6	66	39	15	38	6	77
	RC0243	Sindrome TRAPS	3	1	2	100	33	18	2	19	15	20	30	10	26	21	44	36	9	41	23	44
	RC0310	Sotos sindrome di	12	9	3	8	0	0	0	0	0	0	5	6	3	0	24	10	13	6	0	47
	RCG010	Conn sindrome di	4	1	3	25	25	39	14	42	17	54	41	14	46	17	55	44	15	48	19	60
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	2	2	0	50	0	64	1	64	63	64	69	1	69	68	69	70	1	70	69	70
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	16	4	12	38	6	14	16	10	0	51	23	16	23	0	51	32	18	35	6	62
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	2	1	1	50	0	5	0	5	5	5	33	18	33	15	50	47	4	47	43	50
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	11	6	5	36	9	33	18	33	5	64	40	16	41	6	65	42	16	43	8	65
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	7	2	5	43	0	36	15	38	12	54	42	12	38	29	61	46	10	47	29	61

7. (2/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	3	3	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	4	2	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	5	
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	14	
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	12	10	2	100	17	3	6	0	0	18	3	6	0	0	18	6	7	5	0	19
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)	3	3	0	100	0	3	4	0	0	8	3	4	0	0	8	6	5	5	0	13
	RCG040	Acidemia propionica (SNE)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	8	5	3	100	0	4	10	0	0	29	4	9	1	0	29	9	10	3	0	29
	RCG040	Albinismo	12	8	4	75	0	0	0	0	0	9	13	3	0	40	14	14	8	1	42	
	RCG040	Cistinosi	2	1	1	100	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	4	3	4	1	6	
	RCG040	Cistinuria	16	11	5	100	31	4	4	2	0	14	5	7	3	0	26	12	11	9	2	52
	RCG040	Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)	10	2	8	100	0	20	16	27	0	39	20	16	27	0	39	20	16	27	0	39
	RCG040	Deficit Beta-Chetotilasi (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	7	4	3	100	0	0	1	0	0	3	0	1	0	0	3	1	1	0	0	3
	RCG040	Deficit piruvato carbossilasi (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1
	RCG040	Encefalopatia etilmalonica (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Fanconi sindrome renale	5	4	1	60	0	3	4	1	0	11	4	4	3	0	11	16	7	18	4	24
	RCG040	Intolleranza alle proteine con lisinuria	1	1	0	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	14	0	14	14	14	14
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)	4	4	0	75	25	1	2	0	0	4	1	2	0	0	4	8	10	3	0	25
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	8	6	2	100	13	2	3	0	0	9	4	5	0	0	14	7	9	0	0	23
	RCG040	Sindrome da malassorbimento di metionina	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2
	RCG040	Tirosinemia tipo I (SNE)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2	5	5
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	4	0	4	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	10	9	0	20	20
	RCG050	Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE)	10	3	7	90	0	0	1	0	0	4	1	1	0	0	4	1	1	1	0	5
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	2	0	2	100	50	4	2	4	2	6	19	11	19	8	30	25	9	25	16	34
	RCG060	Galattosemia (SNE)	4	2	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1

7. (3/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	3	3	0	0	0	1	0	1	0	1	2	1	2	1	3	2	1	2	1	4
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	6	5	1	33	0	0	0	0	0	2	4	0	0	10	5	5	3	0	13	
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	22	13	9	86	14	31	20	30	0	69	36	21	37	0	71	42	21	43	4	76
	RCG060	Glicogenosi tipo 3	3	2	1	33	33	0	0	0	0	1	3	2	4	1	5	4	2	5	1	6
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	42	0	42	42	42	42	0	42	42	42
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	18	15	18	3	32
	RCG060	Iperossaluria primaria	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani	2	0	2	0	0	45	9	45	36	53	68	4	68	64	72	68	3	68	65	71
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	9	6	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	10	
	RCG070	Abetalipoproteinemia	2	1	1	0	0	42	11	42	31	53	43	11	43	32	54	44	11	44	33	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	41	17	24	44	7	10	17	0	0	68	11	18	0	0	70	12	19	1	0	71
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	10	1	9	100	0	20	14	25	0	36	21	16	25	0	50	22	17	25	0	54
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica	4	2	2	75	0	30	13	31	11	47	45	11	46	31	57	45	10	47	31	57
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	19	15	4	0	0	28	11	27	13	56	40	8	41	27	57	40	8	41	27	57
	RCG070	Ipoalfalipoproteinemia familiare	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
	RCG070	Ipo betalipoproteinemia familiare	20	14	6	65	20	25	11	26	2	48	34	13	37	2	55	35	12	38	10	55
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di	3	1	2	0	67	19	9	18	9	30	34	12	31	20	50	34	13	31	20	52
	RCG070	Tangier malattia di	5	4	1	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE)	6	2	4	100	0	26	26	20	0	77	26	26	20	0	77	27	27	20	0	79
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)	2	0	2	100	50	45	16	45	29	61	46	17	46	29	62	52	22	52	30	74
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	2	2	0	100	0	44	23	44	21	67	56	15	56	41	70	56	15	56	41	70
	RCG076	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	4	0	7
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	1	0	1	0	0	69	0	69	69	69	88	0	88	88	88	88	0	88	88	88
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	2	1	1	100	0	48	21	48	27	68	54	25	54	29	78	68	10	68	58	78
	RCG080	Fabry malattia di	22	8	14	41	0	39	21	41	2	77	39	22	41	2	77	42	21	44	3	77

7. (4/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG080	Gaucher malattia di	32	22	10	69	0	24	19	22	0	61	30	21	30	0	69	41	17	39	1	75
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	1	1	0	0	100	30	0	30	30	30	31	0	31	31	31	32	0	32	32	32
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2
	RCG084	Condrodisplasia punctata rizomelica	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	14	15	1	28
	RCG090	Mucopolidosi tipo 2	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	9	3	6	100	0	3	8	0	0	27	3	8	0	0	27	3	8	0	0	27
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di	14	5	9	100	36	5	7	0	0	18	5	8	0	0	18	9	9	7	0	22
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	3	3	0	0	0	33	6	36	25	38	34	6	36	25	40	36	3	36	33	40
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	14	12	2	21	7	42	15	44	11	65	45	16	47	12	65	47	17	49	12	68
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	91	65	26	4	5	49	14	49	18	83	51	14	52	18	83	54	14	56	18	84
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 2A	5	4	1	0	0	39	11	43	23	54	39	11	43	23	54	43	14	50	23	59
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 3	2	2	0	0	0	63	4	63	59	66	64	4	64	60	67	64	4	64	60	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 4	8	6	2	0	0	40	13	44	14	56	45	13	45	19	65	47	14	47	19	69
	RCG100	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)	7	0	7	0	29	38	13	40	19	60	41	14	42	19	64	43	12	42	30	65
	RCG100	Sindrome iperferitinemia-cataratta	9	7	2	0	0	43	12	40	21	68	44	12	41	22	68	46	9	44	33	68
	RCG102	Menkes sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RCG103	Ipomagnesemia ereditaria primitiva	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG110	Coproporfiria ereditaria	7	3	4	0	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	25	8	17	0	4	35	16	37	3	74	37	16	38	6	74	39	18	39	7	82
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	24	15	9	0	4	46	18	50	0	74	51	15	54	23	74	53	14	55	24	76
	RCG110	Porfiria eritropoietica congenita	2	2	0	0	0	3	1	3	2	4	54	2	54	52	56	54	2	54	52	56
	RCG110	Porfiria variegata	15	3	12	0	13	37	12	40	9	62	40	12	42	9	62	45	10	48	26	63
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	26	15	11	19	0	11	15	5	0	70	28	18	22	7	71	33	18	31	7	71
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	16	17	45	30	18	14	17	0	72	31	15	28	8	73	37	17	31	8	85
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1	1	1	0	100	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6	6
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3	1	1	0	100	100	0	0	0	0	1	0	1	1	1	11	0	11	11	11	11
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	4	3	1	25	0	52	27	56	13	81	52	27	56	14	82	52	27	57	14	82
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	9	7	2	0	33	44	26	30	0	86	46	25	33	6	87	48	25	38	7	89
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	3	1	2	33	33	45	14	42	29	63	46	14	43	31	64	55	12	51	42	71
	RCG160	Agammaglobulinemia	18	16	2	44	6	4	8	1	0	33	9	16	4	0	71	17	16	14	0	72
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	2	2	0	50	0	23	19	23	4	42	26	18	26	8	44	27	18	27	9	44

7. (5/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	24	10	14	4	0	2	6	0	0	31	6	8	3	0	31	7	8	3	0	31
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	1	1	0	100	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	69	0	69	69	69
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	137	58	79	67	11	28	19	24	0	75	36	19	37	3	76	41	19	42	4	87
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento	6	3	3	100	0	5	5	2	0	15	8	6	7	0	16	15	6	16	6	22
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	10	5	5	30	10	3	5	1	0	17	13	11	9	3	33	26	10	28	9	39
	RCG160	Wiskott-Aldrich sindrome di	1	1	0	0	0	14	0	14	14	14	18	0	18	18	18	44	0	44	44	44
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	17	8	9	94	0	9	5	10	1	17	9	5	10	1	17	10	5	12	1	17
	RCG161	CINCA sindrome	3	1	2	100	0	9	6	6	3	17	27	16	17	15	50	27	16	17	15	50
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	3	1	2	100	33	17	0	17	16	17	21	2	21	19	24	21	2	21	19	24
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	1	1	0	100	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	1	1	0	100	0	73	0	73	73	73	73	0	73	73	73	73	0	73	73	73
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	32	12	20	56	0	36	15	37	15	74	40	17	43	16	81	49	17	51	17	82
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	4	2	2	75	0	36	18	42	7	54	41	20	49	7	58	47	24	51	10	75
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2B	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	30	0	30	30	30
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	3	2	1	33	33	21	11	20	8	36	26	13	21	14	44	35	10	40	21	44
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	8	1	8	7	8	15	5	15	10	20
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	240	101	139	5	11	8	12	3	0	61	8	13	3	0	61	13	13	8	0	62
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	35	12	23	23	14	45	20	44	16	84	47	21	45	17	85	52	19	51	19	88
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	9	3	6	44	0	27	25	13	3	77	28	25	17	3	78	29	25	17	3	78
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	2	0	50	0	0	0	0	0	6	5	6	1	10	17	16	17	1	32	
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	12	4	8	0	0	43	17	39	20	72	44	17	40	20	72	49	13	47	27	73
	RD0081	Mastocitosi sistemica	122	57	65	96	3	46	18	47	0	84	52	16	55	15	85	54	16	57	16	87
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	114	41	73	42	2	10	12	5	0	64	14	15	8	0	64	35	13	35	7	68
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	34	18	16	21	44	12	14	5	0	53	27	15	28	2	61	36	14	37	2	65
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	3	1	2	100	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3	8	9	4	0	20	
	RDG010	Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reductasi	2	1	1	0	100	26	8	26	18	34	33	15	33	18	48	34	15	34	19	48
	RDG010	Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
	RDG010	Piruvato chinasi deficit di	25	13	12	8	48	12	15	8	0	65	19	15	19	0	65	30	17	23	4	65
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	238	128	110	5	30	21	18	17	0	71	31	18	31	0	74	35	16	34	0	75

7. (6/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG010	Talassemia intermedia	88	30	58	82	7	17	20	7	0	68	25	21	23	0	68	40	17	39	0	69
	RDG010	Talassemia major	97	39	58	96	4	0	1	0	0	4	0	1	0	0	4	39	10	41	0	58
1C	RDG010	Talassemie	298	140	158	48	1	10	14	2	0	61	13	17	2	0	75	35	13	35	0	77
	RDG020	Afibrinogenemia	6	3	3	0	17	24	25	18	0	61	43	17	36	23	69	47	18	45	25	73
	RDG020	Antitrombina deficit di	66	22	44	0	20	10	17	0	0	68	33	16	31	10	68	34	16	32	11	72
	RDG020	Disfibrinogenemia	27	11	16	0	15	5	12	0	0	46	35	16	31	11	68	36	16	35	11	68
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	493	235	258	0	15	22	22	20	0	78	40	17	39	4	78	48	17	46	12	87
	RDG020	Emofilia A	813	766	47	80	18	1	7	0	0	77	15	17	8	0	83	34	20	34	0	95
	RDG020	Emofilia B	149	138	11	70	8	1	7	0	0	56	15	16	9	0	71	30	21	30	0	90
	RDG020	Fattore V deficit di	21	10	11	14	5	0	0	0	0	22	19	18	0	65	28	22	27	0	72	
	RDG020	Fattore V e fattore VIII deficit combinato di	3	0	3	67	0	0	0	0	0	47	24	59	13	68	59	8	59	49	68	
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	123	59	64	0	3	20	24	0	0	77	41	17	40	11	78	41	17	40	11	78
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	54	17	37	0	4	16	21	0	0	78	35	13	34	16	79	35	13	34	16	79
	RDG020	Fattore VII deficit di	90	41	49	13	4	0	1	0	0	10	28	20	25	0	78	33	22	30	1	87
	RDG020	Fattore X deficit di	8	5	3	0	13	0	0	0	0	7	6	6	0	20	10	5	10	3	20	
	RDG020	Fattore XI deficit di	46	22	24	0	7	0	1	0	0	10	33	18	35	4	76	40	18	40	4	76
1B	RDG020	Fattore XII deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	35	0	35	35	35	
	RDG020	Fattore XIII deficit di	5	3	2	60	40	0	0	0	0	22	14	17	2	41	28	10	30	17	42	
	RDG020	Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RDG020	Plasminogeno deficit di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66	
	RDG020	Proteina C deficit di	305	135	170	0	10	15	20	0	0	66	36	17	34	0	80	42	17	41	7	81
	RDG020	Proteina S deficit di	427	161	266	0	13	18	21	0	0	79	39	16	38	3	82	42	17	41	4	93
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	16	3	13	0	13	13	23	0	0	75	47	13	46	21	75	47	13	47	21	75
	RDG020	Von Willebrand malattia di	463	190	273	45	11	1	7	0	0	73	27	19	24	0	82	39	21	39	0	89
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di	1	0	1	0	100	0	0	0	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67	
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	42	8	34	0	17	16	21	9	0	67	34	20	33	6	70	36	19	34	6	70
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	7	6	1	0	14	3	8	0	0	23	16	19	1	0	53	22	23	8	1	56
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	63	25	38	3	3	30	25	22	0	90	37	23	31	7	90	42	22	42	8	90
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	2	3	0	60	21	14	15	13	49	22	14	15	13	49	27	14	19	14	49
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	38	21	17	39	0	72	14	74	23	89	72	13	75	23	89	74	13	77	24	91
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	2	1	1	100	0	6	6	6	0	12	16	15	16	1	31	31	0	31	31	31

7. (7/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	4	5	89	22	43	26	49	3	78	50	23	49	6	79	53	22	50	6	81
	RF0030	Leigh malattia di	6	3	3	67	0	7	12	0	0	32	8	11	4	0	33	15	10	12	3	34
	RF0081	Atrofia multisistemica	20	12	8	90	30	60	8	58	44	72	62	9	62	44	75	63	8	63	47	75
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	34	16	18	94	6	48	19	54	0	77	53	14	56	26	79	63	14	63	26	85
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	68	32	36	57	3	67	11	70	37	87	68	11	71	40	88	69	11	71	40	89
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	68	0	68	68	68
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	3	3	0	67	0	9	4	11	4	13	10	2	11	7	13	13	4	11	10	18
	RF0140	West sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	21	13	8	86	14	69	7	68	55	81	71	8	70	57	86	72	8	71	57	86
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	4	3	1	25	25	48	19	42	31	77	51	19	46	32	81	51	19	46	32	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	2	1	0	0	34	9	32	25	46	36	11	32	25	50	55	11	48	46	70
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	0	2	50	0	48	5	48	43	52	49	3	49	46	52	50	4	50	46	53
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	9	8	1	0	0	20	17	21	0	58	31	19	34	6	58	34	19	35	6	58
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	13	6	7	0	0	38	11	36	20	56	40	10	43	20	59	45	9	44	31	59
	RF0270	Cogan sindrome di	8	4	4	75	13	34	13	30	19	64	35	14	31	20	65	39	14	41	20	65
	RF0280	Cheratocono	141	89	52	0	2	28	9	26	5	61	31	11	29	13	66	35	12	34	14	70
	RF0290	Congiuntivite lignea	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	33	32	33	1	64	33	32	33	1	65
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	4	2	2	50	25	33	13	30	20	53	41	14	45	20	55	42	14	46	20	55
	RF0320	Coroidite multifocale	2	1	1	0	0	42	22	42	20	64	43	23	43	20	65	43	23	43	20	65
	RF0370	Fahr malattia di	2	1	1	100	0	67	5	67	62	71	70	6	70	64	76	71	6	71	65	77
	RF0411	Sindrome della persona rigida	5	0	5	100	20	37	6	37	27	44	38	6	39	27	46	44	6	46	32	51
	RFG040	Atassia di Friedreich	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	20	0	20	20	20	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	1	0	1	100	100	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	4	1	3	75	25	57	9	59	43	68	62	12	62	45	78	62	11	62	47	78
	RFG040	Atassia-Teleangiectasia	7	6	1	86	0	1	1	1	0	2	4	1	4	2	6	15	10	18	3	35
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	2	0	2	100	50	35	29	35	6	64	46	21	46	25	66	46	21	46	25	66
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile	1	0	1	100	0	15	0	15	15	15	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 2	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	17	0	17	17	17
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	2	1	1	50	0	53	5	53	48	58	58	8	58	50	66	64	10	64	54	73
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	2	14	12	15

7. (8/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)					
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	
	RFG060	Neuropatia tomaculare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38	42	0	42	42	42
	RFG070	Miopatia central core	3	2	1	33	33	27	7	27	19	36	35	8	29	29	47	40	7	40	32	48	
	RFG070	Miopatia centronucleare	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	25	0	25	25	25	50	0	50	50	50	
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	4	1	3	0	0	3	4	1	0	10	10	8	9	0	22	14	13	13	0	31	
	RFG070	Miopatia minicore/multi-minicore	5	4	1	0	20	25	15	25	8	43	41	11	39	26	61	41	11	39	26	61	
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	5	3	2	20	0	26	12	31	10	43	33	9	34	16	43	34	10	34	16	44	
	RFG070	Miopatia miotubulare	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53	
	RFG070	Miopatia nemalinica	4	2	2	0	0	27	26	23	0	61	28	28	24	0	65	34	24	35	0	65	
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	2	1	1	0	50	23	21	23	2	44	46	30	46	16	75	46	29	46	17	75	
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	19	11	8	16	21	36	19	36	4	77	51	17	55	10	77	51	17	55	11	77	
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	9	8	1	11	11	22	16	18	1	51	32	20	41	8	64	33	21	41	8	64	
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	7	6	1	86	29	5	5	3	0	18	8	8	4	2	24	12	10	6	2	33	
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	23	12	11	0	17	34	17	33	14	66	46	16	43	20	69	47	15	43	20	69	
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	3	1	2	0	0	61	9	66	49	68	66	12	73	49	76	66	12	73	49	76	
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	27	17	10	0	4	32	16	33	0	68	40	15	38	2	69	42	13	38	23	71	
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	9	3	6	0	11	48	12	46	25	70	54	15	50	25	77	54	15	52	25	77	
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	2	1	1	0	50	22	13	22	9	34	31	5	31	26	35	32	5	32	27	36	
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	3	3	0	0	33	7	7	2	2	16	23	4	25	17	27	24	3	25	20	27	
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	5	3	2	0	20	32	16	33	10	49	36	14	38	19	52	37	14	38	19	53	
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	3	1	2	0	0	22	20	17	0	48	32	14	27	18	51	33	14	29	18	52	
	RFG101	Miastenia gravis	6	3	3	83	0	55	19	58	24	76	59	18	68	24	76	64	10	67	45	76	
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	
	RFG110	Distrofia dei coni	8	3	5	0	0	31	18	37	0	57	43	22	41	1	78	48	19	45	13	78	
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	4	2	2	0	0	22	12	21	7	39	35	14	34	17	54	40	13	43	18	55	
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	3	1	2	0	0	20	11	15	10	35	21	10	15	13	35	22	10	15	14	36	
	RFG110	Retinite pigmentosa	30	17	13	0	3	37	19	38	5	75	44	21	48	6	84	50	19	51	9	85	
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9	9	
	RFG110	Stargardt malattia di	11	5	6	0	9	47	20	52	5	66	52	21	63	6	68	56	17	65	18	72	
	RFG110	Usher sindrome di	3	1	2	0	33	35	18	38	11	56	36	19	40	11	56	41	20	50	13	59	
	RFG120	Distrofie ereditarie della corioide	8	1	7	0	0	32	18	37	0	56	39	11	39	22	59	40	11	39	23	60	

7. (9/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	66	0	66	66	66	68	0	68	68	68
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	14	3	11	7	0	42	19	47	8	71	46	19	51	9	71	49	19	53	13	72
	RFG140	Distrofia corneale stromale	3	1	2	0	0	20	21	6	4	50	25	20	14	7	53	27	22	14	9	57
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	3	3	0	0	0	38	5	36	33	45	40	6	36	36	49	41	7	36	36	51
	RFG160	Distonie primarie	5	2	3	100	0	16	9	10	6	31	17	11	11	6	36	18	11	13	6	36
	RG0010	Endocardite reumatica	263	138	125	84	1	8	3	8	2	43	9	3	8	2	44	12	5	12	3	47
	RG0020	Poliangiote microscopica	16	9	7	100	6	58	21	63	11	83	59	21	63	11	83	59	21	64	13	83
	RG0030	Poliarterite nodosa	10	4	6	70	10	32	23	31	6	64	34	24	31	6	68	36	24	33	6	71
	RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	32	12	20	66	19	48	18	50	13	80	51	17	54	15	80	54	17	56	15	81
	RG0060	Goodpasture sindrome di	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	23	0	23	23	23
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	26	10	16	58	19	46	16	47	4	76	48	17	50	7	76	52	17	53	9	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	92	31	61	70	2	72	9	72	30	88	72	9	72	30	88	73	9	75	30	88
	RG0090	Takayasu malattia di	32	2	30	69	6	43	17	45	11	75	46	18	51	11	75	52	15	54	12	76
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	2	5	0	0	29	9	29	19	43	29	9	29	19	43	38	9	45	24	48
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	2	0	2	100	50	55	15	55	40	70	56	15	56	41	71	57	16	57	41	72
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	93	27	66	0	44	41	14	42	0	73	45	13	46	19	73	47	12	48	23	74
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	2	1	1	100	0	19	2	19	17	20	19	2	19	17	20	22	2	22	20	23
2	RH0011	Sarcoidosi	8	5	3	100	0	41	17	44	17	63	42	17	44	17	64	46	16	51	18	64
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	8	0	8	8	8
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	6	6	0	100	0	75	8	76	59	83	75	8	77	59	85	78	7	79	65	85
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	131	72	59	0	2	47	19	48	2	84	51	19	54	3	85	55	17	55	18	88
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	66	41	25	35	3	27	15	26	0	64	31	15	29	0	65	32	14	30	0	66
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	56	24	32	98	14	32	16	29	0	80	39	15	38	6	80	41	16	38	13	85
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	12	6	6	67	0	9	4	10	0	14	10	4	11	3	14	13	3	13	7	18
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	11	6	5	100	27	39	25	50	0	83	42	25	51	4	84	48	23	51	8	84
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	44	28	16	27	25	57	10	57	32	81	58	9	57	38	81	63	9	62	47	81
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	3	0	3	33	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	15	11	22	0	23	
	RJG010	Acidosi tubulare renale	9	6	3	100	11	1	2	1	0	6	1	2	1	0	6	11	9	16	0	22
	RJG010	Barter sindrome di	7	2	5	86	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	6	6	4	0	17	

7. (10/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RJG010	Dent sindrome di	3	3	0	33	100	2	3	0	0	6	2	3	0	0	6	5	1	6	4	6
	RJG010	Gitelman sindrome di	17	8	9	88	12	8	6	5	0	20	8	6	7	0	20	13	5	14	4	22
	RJG020	Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig	6	3	3	67	0	31	29	12	10	81	31	28	14	10	81	33	28	15	11	81
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	40	27	13	100	0	47	20	52	10	80	47	20	52	12	80	53	19	59	13	81
	RJG020	Glomerulopatia C3	5	4	1	80	0	9	3	8	6	15	10	3	9	6	16	14	2	14	11	16
	RJG020	Glomerulopatia da fibronectina	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	32	0	32	32	32
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	18	7	11	94	17	28	19	25	2	73	29	18	25	2	73	33	17	32	13	76
	RL0030	Pemfigo	232	94	138	99	1	53	14	52	16	84	53	14	53	16	84	56	14	56	18	88
	RL0040	Pemfigoide bollosa	435	206	229	97	1	70	17	75	0	98	71	15	75	4	98	73	15	76	5	99
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	59	21	38	98	2	61	16	64	10	87	62	16	65	11	88	64	16	68	12	89
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	98	23	75	97	5	49	16	53	8	80	51	15	54	8	81	54	16	56	8	82
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	78	17	61	90	28	42	24	50	2	85	45	23	51	2	86	49	22	54	12	86
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	6	3	3	100	0	47	14	50	26	69	48	13	51	28	69	50	14	52	30	72
	RM0010	Dermatomiosite	82	24	58	50	9	32	25	30	1	78	33	26	30	1	79	39	24	40	3	85
	RM0020	Polimiosite	51	20	31	51	4	50	19	55	7	86	52	19	56	7	88	54	18	57	13	88
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	0	1	100	0	45	0	45	45	45	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RM0030	Connettivite mista	48	11	37	60	6	38	16	42	6	72	41	16	45	7	74	46	15	48	9	79
	RM0040	Fascite eosinofila	4	1	3	25	50	60	10	64	43	69	61	10	65	43	69	66	4	66	62	72
	RM0050	Fascite diffusa	3	0	3	100	33	74	8	72	66	85	74	8	72	66	85	77	7	76	69	85
	RM0060	Policondrite ricorrente	2	2	0	50	50	63	6	63	57	68	63	5	63	58	68	64	5	64	59	68
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	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	3	2	1	33	0	64	4	62	61	70	69	5	67	65	76	70	5	68	65	76
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	267	26	241	98	15	45	15	45	7	83	50	15	49	8	84	57	14	57	8	87
	RM0121	Sindrome SAPHO	2	0	2	100	0	50	1	50	49	51	61	2	61	59	62	64	2	64	62	66
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RN0040	Joubert sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	5	10	5	15	12	7	12	5	19
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	16	15	13	48
	RN0100	Peters anomalia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0110	Aniiridia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	4	3	1	0	0	13	19	3	0	45	14	18	5	0	45	25	21	24	1	50
	RN0130	Morning glory anomalia di	3	0	3	0	33	0	0	0	0	0	29	15	21	17	50	29	15	21	17	50

7. (11/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	18	12	6	56	11	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	17	
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	165	87	78	46	9	0	0	0	0	0	1	0	0	7	4	5	3	0	26	
	RN0200	Hirschsprung malattia di	10	5	5	80	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	3	0	17	
	RN0210	Atresia biliare	24	9	15	54	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	17	
	RN0240	Ermafroditismo vero	3	3	0	67	0	0	0	0	0	18	11	20	4	30	41	8	45	30	49	
	RN0260	Focomelia	4	3	1	0	0	12	21	0	0	48	39	10	40	28	49	40	10	40	28	50
	RN0280	Acrodisostosi	2	0	2	50	0	7	7	7	0	13	29	18	29	11	47	29	18	29	11	47
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	0	3	100	0	5	7	0	0	15	9	10	4	0	24	11	11	6	1	26
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	1	1	0	0	6	6	6	0	11	13	0	13	13	13	15	2	15	13	16
	RN0320	Gastroschisi	3	1	2	33	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	4	
	RN0321	Sindrome Prune Belly	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	
	RN0322	Onfalocele	2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	1	4	3	5	
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	685	157	528	17	41	13	13	10	0	70	31	15	31	0	74	34	14	33	1	80
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	8	0	8	8	8	
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	3	2	1	0	0	0	0	0	0	7	3	6	5	11	7	3	6	5	11	
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	
	RN0390	Sindrome cefalopolsindattilia di Greig	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0	3	4	4	1	0	10
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	15	15	15	0	29	15	15	15	0	29	
	RN0430	Poland sindrome di	95	54	41	0	14	4	10	0	0	48	23	19	21	0	72	25	18	23	0	72
	RN0490	Weaver sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RN0500	Cutis Laxa	3	1	2	0	0	4	6	0	0	13	14	20	1	0	42	15	19	3	1	42
	RN0510	Incontinentia pigmenti	22	1	21	5	0	0	0	0	0	20	20	24	0	62	22	20	28	0	63	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	6	3	3	83	33	0	0	0	0	28	22	23	5	72	33	21	33	9	72	
	RN0540	Cute marmorea teleangiectasica congenita	5	1	4	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	3	3	2	1	8	
	RN0550	Darier malattia di	43	21	22	58	2	20	10	19	0	53	34	17	33	6	73	40	16	42	14	79
	RN0560	Discheratosi congenita	1	0	1	0	0	0	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	125	70	55	69	38	1	7	0	0	61	12	16	6	0	82	17	16	12	0	87
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile	3	1	2	67	0	0	0	0	0	35	20	48	7	50	37	19	49	10	51	
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	7	2	5	86	57	14	35	0	0	100	28	37	0	0	105	32	38	9	0	105
	RN0610	Ipoplasia focale dermica	3	1	2	33	0	0	0	0	0	15	12	17	0	28	17	10	18	4	28	

7. (12/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0620	Pachidermoperiostosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	28	10	18	11	4	25	22	15	0	71	43	20	45	6	75	44	19	45	10	75
	RN0640	Aplasia congenita della cute	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	23	0	23	23	23
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	1	4	0	0	0	0	0	0	5	5	2	0	12	7	8	2	0	21	
	RN0680	Turner sindrome di	20	0	20	65	0	1	3	0	0	9	10	10	9	0	39	19	14	17	0	47
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	0	5	20	0	0	0	0	0	5	6	1	0	16	6	7	1	0	18	
	RN0710	MELAS sindrome	5	1	4	80	0	7	14	0	0	34	9	18	0	0	46	10	18	0	0	46
	RN0720	MERRF sindrome	15	8	7	33	0	53	12	55	18	71	58	13	58	19	76	59	14	58	20	77
	RN0750	Sclerosi tuberosa	13	7	6	0	0	0	2	0	0	6	20	18	14	0	57	21	18	14	0	62
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	1	0	0	0	16	0	16	16	16	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	10	10	10	0	20	22	21	22	1	42	
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	31	13	18	3	10	0	0	0	0	1	2	6	0	0	30	4	8	1	0	33
	RN0850	CHARGE associazione	17	6	11	6	0	0	0	0	0	4	8	1	0	27	7	8	2	0	27	
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	19	9	10	58	37	2	8	0	0	34	15	14	8	1	42	20	15	14	2	48
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	2
	RN0910	Goldenhar sindrome di	19	10	9	0	0	2	7	0	0	32	14	17	8	0	50	18	16	12	0	50
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0	3	0	0	12	17	0	0	37	13	17	2	0	37	14	16	2	2	37
	RN0940	Sindrome Kabuki	5	5	0	0	0	0	0	0	0	1	10	10	6	0	27	12	9	8	1	27
	RN0950	Kartagener sindrome di	40	15	25	38	20	2	4	0	0	23	17	18	8	0	59	23	18	20	0	59
	RN0960	Maffucci sindrome di	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN1010	Noonan sindrome di	39	24	15	3	0	2	6	0	0	29	10	13	2	0	51	11	14	3	0	51
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	27	0	27	27	27	
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	2	4	0	0	2	4	0	0	10	11	18	4	0	50	12	18	5	0	51
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7	7
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	13
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	10	6	4	0	10	0	1	0	0	3	15	17	3	0	41	16	18	4	0	44
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	7	5	2	0	0	0	1	0	0	2	10	6	8	2	18	12	7	15	2	19
	RN1170	Sindrome proteus	2	1	1	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	28	33	29	33	4	61	

7. (13/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RN1190	Sindrome nail-patella	10	5	5	0	0	18	20	9	0	60	31	17	31	6	60	31	17	31	6	61
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	9	6	5	3	17	11	6	11	4	19	
	RN1220	Stickler sindrome di	23	10	13	0	0	11	19	0	0	53	24	17	19	0	53	26	17	26	0	53
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	33	21	12	67	18	0	0	0	0	6	10	0	0	35	9	10	2	0	35	
	RN1270	Williams sindrome di	52	30	22	2	8	5	9	0	0	30	12	13	6	0	55	19	12	21	0	55
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	6	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN1320	Marfan sindrome di	16	9	7	0	0	13	18	0	0	50	19	16	19	0	50	21	18	20	0	56
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	11	5	6	0	0	1	2	0	0	6	16	14	12	0	44	17	14	12	2	45
	RN1350	Alagille sindrome di	10	7	3	60	10	4	11	1	0	37	6	11	3	0	37	10	11	7	0	38
	RN1360	Alport sindrome di	90	38	52	12	10	9	10	5	0	39	15	13	10	1	51	19	12	15	3	52
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	3	3	0	0	0	0	0	0	14	8	13	0	27	17	6	14	11	28	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	5	5	0	0	0	0	0	0	6	8	2	0	22	7	8	3	0	22	
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	2	1	1	0	50	0	0	0	0	4	4	4	0	8	6	5	6	1	11	
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	5	3	2	20	0	6	12	0	0	29	11	10	7	2	29	14	9	13	2	29
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	25	20	23	2	57	26	19	23	4	57	
	RN1530	Leopard sindrome	4	4	0	0	0	0	0	0	0	11	9	10	0	25	14	7	11	8	25	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	3	0	3	33	0	0	0	0	0	5	7	1	0	15	12	8	17	1	18	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	12	7	5	0	8	6	14	0	0	38	10	14	1	0	38	12	16	4	0	44
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19	
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	4	2	2	100	50	0	0	0	0	13	12	9	2	32	21	17	19	4	44	
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	2	0	2	100	0	60	24	60	36	83	60	24	60	36	83	62	26	62	36	87
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RN1810	Estrofia vescicale	34	22	12	29	32	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	14	12	0	47	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	12	1	11	67	25	8	12	0	0	36	26	13	20	13	54	35	15	37	17	55
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	0	5	0	0	0	0	0	0	1	18	20	4	0	46	19	19	5	1	46
	RNG030	Acrocefalosindattilia	2	1	1	0	0	12	12	12	0	23	12	12	0	23	13	13	13	0	26	
	RNG030	C sindrome	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	11	0	11	11	11

7. (14/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG030	Hallerman-Streiff sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	20
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	20	0	20	20	20	20
	RNG040	Crouzon malattia di	2	2	0	0	0	22	22	22	0	43	22	22	0	43	32	14	32	18	45	45
	RNG040	Disostosi cleidocranica	12	3	9	0	0	1	3	0	0	10	20	16	15	0	52	21	16	16	0	52
	RNG050	Acondroplasia	33	17	16	0	15	0	0	0	0	8	18	0	0	63	14	20	1	0	63	63
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	7
	RNG050	Displasia pseudoreumatoide progressiva	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6
	RNG050	Distrofia toracica asfissiante	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2	2
	RNG050	Encondromatosi multipla	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RNG050	Esostosi multipla	36	17	19	0	6	11	14	5	0	48	25	15	22	0	55	29	17	29	0	79
	RNG050	Ipocondroplasia	5	0	5	0	20	0	0	0	0	22	18	33	0	40	29	13	33	4	40	40
	RNG050	Kniest displasia	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG050	Schwartz-Jampel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	4
	RNG050	Sindrome camptomelica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	11
	RNG060	Buschke-Ollendorff sindrome di	3	0	3	0	0	16	23	0	0	48	56	8	57	46	66	57	8	57	48	67
	RNG060	Conradi-Hunermann-Happle sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	29
	RNG060	Discondrosteosi	11	5	6	0	0	8	9	4	0	25	28	15	25	2	56	28	15	26	2	56
	RNG060	Displasia craniometafisaria	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	11
	RNG060	Displasia fibrosa	8	2	6	0	13	20	18	15	2	59	33	17	27	10	64	36	17	34	10	64
	RNG060	Displasia gnatiotofisaria	5	3	2	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17	82
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria	1	0	1	0	100	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	40
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	18
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	2
	RNG060	Hajdu-Cheney sindrome di	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	2	1	1	0	50	0	0	0	0	7	7	7	0	14	28	11	28	17	39	39
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	18	6	12	22	22	15	15	12	0	46	24	14	19	2	47	28	13	28	2	48
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	74	29	45	0	5	9	15	1	0	65	29	20	33	0	70	32	19	36	0	70
	RNG060	Osteopetrosi	3	1	2	33	0	9	9	5	0	21	31	11	35	16	42	31	11	35	16	43
	RNG070	Ittiosi cheratinopatica	9	4	5	44	44	0	0	0	0	7	10	0	0	33	13	11	9	2	35	35

7. (15/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	85	38	47	85	24	0	0	0	0	4	15	19	4	0	61	25	21	20	0	77
	RNG070	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata	2	1	1	100	50	0	0	0	0	8	8	8	0	15	11	11	11	0	22	
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	9	2	7	100	0	0	0	0	0	19	14	18	0	46	23	16	18	4	52	
	RNG070	Ittiosi X-linked	61	61	0	82	5	0	1	0	10	20	21	14	0	78	24	23	15	0	88	
	RNG070	Netherton sindrome di	12	6	6	92	33	0	0	0	0	9	10	5	0	32	22	14	27	0	41	
	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)	14	13	1	0	0	4	11	0	0	37	8	11	3	0	37	10	12	4	0	39
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	150	71	79	3	7	1	4	0	0	26	10	13	6	0	58	11	13	7	0	59
	RNG093	Emipertrofia congenita	4	0	4	0	0	0	0	0	0	7	4	7	3	13	7	4	7	3	13	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	100	60	40	2	7	1	5	0	0	36	11	9	9	0	52	11	9	9	0	53
	RNG101	Coloboma congenito corioretinico	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	7	10	3	16	
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	10	7	3	100	0	4	9	0	0	29	18	15	12	0	51	32	17	32	9	64
	RNG121	Moebius sindrome di	11	5	6	0	45	0	0	0	0	2	3	1	0	12	4	6	1	0	20	
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	15	5	10	53	13	1	2	0	0	7	32	15	37	8	53	35	16	39	11	56
	RNG142	Malattia Moyamoya	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	53	26	27	26	17	37	18	39	0	75	46	15	48	0	76	47	15	50	4	76
	RNG142	Sindrome CLOVE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	4
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione artero-venosa (CMAVM)	10	4	6	0	0	0	0	0	0	29	17	31	4	55	29	17	31	4	55	
	RNG151	Displasia ectodermica ipodrotica	69	42	27	77	48	0	0	0	0	14	14	8	0	50	22	15	20	1	60	
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di	4	3	1	0	0	0	0	0	0	6	3	6	1	10	7	5	6	1	15	
	RNG200	Birt-Hogg-Dubè sindrome di	2	1	1	0	0	15	15	15	0	30	46	2	46	44	47	46	1	46	45	47
	RNG200	Complesso di Von Meyenburg	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	52	0	52	52	52	55	0	55	55	55
	RNG200	Cowden malattia di	8	1	7	0	0	32	13	38	0	42	40	7	40	28	54	43	7	43	29	55
	RNG251	Cloaca persistente	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1
	RNG251	Complesso OEIS	4	2	2	75	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	10	10	0	27	
	RNG262	Disgenesia gonadica	3	0	3	67	0	5	7	0	0	15	10	7	15	0	16	22	7	18	15	32
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	20	0	20	80	30	1	3	0	0	13	15	14	16	0	45	34	10	34	16	52
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	
	RNG264	Epispadia	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	

7. (16/16)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG264	Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di	10	0	10	0	80	0	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	5	5	20	0	4	4	3	0	14	9	5	8	1	20	13	6	13	6	29
Totale Schede di Diagnosi			12519																			

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009

NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011

NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016

NOTA 1D LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016

NOTA 1E LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016

NOTA 2 ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RA0020	Whipple malattia di	7	9	3
RA0030	Lyme malattia di	19	1	0
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	30	2	0
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	68	3	0
RBG010	Neurofibromatosi	522	2	0
RBG020	Complesso Carney	1	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	6	10	2
RC0020	Kallmann sindrome di	27	63	14
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	0	0	0
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	3	1	1
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	28	9	3
RC0050	Leprecaunismo	0	0	0
RC0070	Deficienza congenita di zinco	1	3	1
RC0080	Lipodistrofia totale	1	1	1
RC0110	Crioglobulinemia mista	61	73	4
RC0150	Wilson malattia di	22	42	4
RC0160	Ipfosfatasia	8	1	0
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	6	8	2
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	0	0
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	19	4	0
RC0210	Behçet malattia di	91	88	13
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	48	4	2
RC0241	Febbre mediterranea familiare	68	65	6
RC0243	Sindrome TRAPS	3	3	0
RC0250	Costello sindrome di	0	0	0
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0	0
RC0310	Sotos sindrome di	12	1	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	6	2	1
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	16	11	2
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	20	8	2
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	112	306	54
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie	17	68	14
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	45	43	2
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	9	17	4

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
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)	108	114	14
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0	0
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	15	24	5
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	2	1
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	2	2	1
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	3	4	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	55	70	11
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	2	9	2
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0	0
RCG084	Malattie perossisomiali	2	0	0
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	0	0	0
RCG090	Mucopolisaccaridosi	1	1	1
RCG091	Oligosaccaridosi	0	0	0
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	9	14	5
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	14	45	10
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	0	0	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	139	7	2
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	0	0	0
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	1	0	0
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	1	2	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	99	5	1
RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	15	0
RCG140	Mucopolisaccaridosi	2	8	0
RCG150	Istiocitosi croniche	16	2	1
RCG160	Immunodeficienze primarie	199	296	28
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	25	24	5
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	37	22	13
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	3	1	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	2	1	1
RD0010	Sindrome emolitico uremica	240	15	0
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	35	10	3
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	9	4	0
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	1	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	12	0	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	122	245	66
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	903	1215	114
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	3118	5366	435
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	50	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	63	2	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	38	15	15
RDG051	Neutropenie congenite	2	2	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	9	0
RF0030	Leigh malattia di	6	11	2
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	0	0	0
RF0081	Atrofia multisistemica	20	26	7
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	34	33	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	68	43	0
RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	3	2	1
RF0140	West sindrome di	1	1	0
RF0170	Paralisi soprannucleare progressiva	21	21	5
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	4	1	0
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	0	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	1	0
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	9	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0
RF0220	Behr sindrome di	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	13	0	0
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0	0
RF0250	Emeralopia congenita	0	0	0
RF0260	Oguchi sindrome di	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	8	7	1
RF0280	Cheratocono	141	0	0
RF0290	Congiuntivite lignea	2	0	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	4	3	0
RF0320	Coroidite multifocale	2	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0	0
RF0370	Fahr malattia di	2	3	0
RF0411	Sindrome della persona rigida	5	5	0
RFG030	Gangliosidosi	0	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	15	30	6
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	1	2	0
RFG050	Atrofie muscolari spinali	2	1	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	5	6	2
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	23	3	0
RFG080	Distrofie muscolari	63	15	3
RFG090	Distrofie miotoniche	46	0	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	7	7	1
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	60	1	0
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	8	0	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	1	0	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	20	1	1
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0	0
RFG160	Distonie primarie	5	6	2
RG0010	Endocardite reumatica	263	274	13
RG0020	Poliangioite microscopica	16	17	4
RG0030	Poliarterite nodosa	10	7	1
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	32	26	2
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	26	17	3
RG0080	Arterite a cellule giganti	92	98	10
RG0090	Takayasu malattia di	32	33	3
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	0	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	2	5	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	93	0	0
RH0011	Sarcoidosi	10	11	2
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	1	3	0
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0	0
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	0	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	6	6	6
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	131	0	0
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	66	23	0
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	56	103	19
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	12	9	0
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	11	18	4
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	2	7	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	44	12	2
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	3	1	1
RJG010	Tubulopatie primitive	36	39	7
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	70	75	15
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	0	0	0
RL0030	Pemfigo	232	289	31
RL0040	Pemfigoide bolloso	435	474	51
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	59	90	18
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	98	136	43
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	78	90	22
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	6	6	2
RM0010	Dermatomiosite	82	50	10
RM0020	Polimiosite	51	29	4
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	1	0
RM0030	Connettivite mista	48	42	9
RM0040	Fascite eosinofila	4	1	0
RM0050	Fascite diffusa	3	4	0
RM0060	Policondrite ricorrente	2	1	0
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	2	1	1
RM0110	Miosite a corpi inclusi	3	1	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	267	456	111
RM0121	Sindrome SAPHO	2	2	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	0
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	0	0	0
RN0040	Joubert sindrome di	2	0	0
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0	0
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	3	2	0
RN0100	Peters anomalia di	1	0	0
RN0110	Aniridia	1	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	4	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	3	0	0
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	18	11	6
RN0170	Atresia del digiuno	0	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	0	0
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	165	138	14
RN0200	Hirschsprung malattia di	10	8	4
RN0210	Atresia biliare	24	23	3
RN0240	Ermafroditismo vero	3	6	1
RN0260	Focomelia	4	0	0
RN0270	Deformità di Sprengel	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RN0280	Acrodisostosi	2	2	1
RN0290	Camptodattilia familiare	0	0	0
RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	15	2
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0	0
RN0320	Gastroschisi	3	1	1
RN0321	Sindrome Prune Belly	2	0	0
RN0322	Onfalocele	2	0	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	685	194	32
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	0	0	0
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0	0
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	3	0	0
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0	0
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	3	0	0
RN0401	Cohen sindrome di	0	0	0
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	2	0	0
RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0	0
RN0430	Poland sindrome di	95	0	0
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	0	0	0
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	0	0	0
RN0490	Weaver sindrome di	1	0	0
RN0500	Cutis Laxa	3	0	0
RN0510	Incontinentia pigmenti	22	1	0
RN0520	Xeroderma pigmentoso	6	7	1
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	0	0
RN0550	Darier malattia di	43	59	14
RN0560	Discheratosi congenita	1	0	0
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	125	247	50
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	0	0	0
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	3	8	2
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	7	21	5
RN0610	Ipoplasia focale dermica	3	1	0
RN0620	Pachidermoperiostosi	1	0	0
RN0630	Pseudoxantoma elastico	28	3	0
RN0640	Aplasia congenita della cute	3	0	0
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	1	0	0
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	0	0
RN0680	Turner sindrome di	20	28	9
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	5	1
RN0710	MELAS sindrome	5	6	0
RN0720	MERRF sindrome	15	5	0
RN0740	Ivemark sindrome di	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RN0750	Sclerosi tuberosa	13	1	1
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	0	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	0
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0	0
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	0	0
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	31	1	0
RN0850	CHARGE associazione	17	2	1
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	19	32	4
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	19	0	0
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0	0
RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0	0
RN0940	Sindrome Kabuki	5	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	40	24	5
RN0960	Maffucci sindrome di	2	0	0
RN0970	Marshall sindrome di	0	0	0
RN0980	Meckel sindrome di	0	0	0
RN1000	Nager sindrome di	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	39	1	0
RN1020	Opitz sindrome di	0	0	0
RN1021	Sindrome FG	0	0	0
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	2	0	0
RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	0
RN1060	Roberts sindrome di	0	0	0
RN1070	Robinow sindrome di	0	0	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	1	0	0
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	0	0	0
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	1	0	0
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	10	0	0
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	7	0	0
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0	0
RN1170	Sindrome proteus	2	0	0
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0	0
RN1190	Sindrome nail-patella	10	0	0
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	3	0
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	5	0	0
RN1220	Stickler sindrome di	23	0	0
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	1	0	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	33	40	4

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RN1270	Williams sindrome di	52	1	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	16	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	11	0	0
RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0	0
RN1350	Alagille sindrome di	10	11	0
RN1360	Alport sindrome di	90	11	3
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	0	0
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0	0
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	0	0
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	0	0	0
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	0	0	0
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	2	0	0
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0	0
RN1480	Ipomelanos di Ito	5	6	1
RN1500	Kid sindrome	0	0	0
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	5	0	0
RN1530	Leopard sindrome	4	0	0
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0	0
RN1560	Neu-Laxova sindrome di	0	0	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	3	1	1
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	12	0	0
RN1630	Sindrome acrocallosa	0	0	0
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0	0
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	0	0
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0	0
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	4	21	4
RN1710	Tay sindrome di	0	0	0
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	2	2	2
RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	0	0
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	0	0
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0	0
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	0	0	0
RN1780	Char sindrome di	0	0	0
RN1810	Estrofia vescicale	34	25	6
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	0	0	0
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	0	0	0
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	0	0	0
RNG010	Pseudoermafroditismi	12	12	3
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	6	0	0
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	15	0	0
RNG050	Condrodistrofie congenite	83	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	131	6	2
RNG070	Ictiosi congenite (escluso: forme non gravi di ictiosi volgare)	178	460	100
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)	14	4	1
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	150	10	2
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0	0
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	4	0	0
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0	0
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	100	5	2
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	2	0	0
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	10	16	2
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0	0
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	11	0	0
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	15	20	8
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	0	0	0
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	65	17	1
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0	0
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	69	168	42
RNG200	Amartomatosi multiple	15	0	0
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	5	6	1
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0	0
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	0	0	0
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	25	27	13
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0	0
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti	11	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
	dell'apparato genito-urinario			
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	0	0
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0	0
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	2	0
Totale		12.519	12.812	1.649

