

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2021

IRCCS Ospedale San Raffaele

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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

Russo Gianni russo.gianni@hsr.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
Acerno Stefania	13	0 (0)	
Aiuti Alessandro	7	4 (0)	
Antonelli Mario	8	0 (0)	
Arcidiacono Teresa	0	7 (2)	
Baldissera Elena Marina	115	124 (30)	
Barzagli Federica	42	22 (5)	
Battaglia Parodi Maurizio	1	0 (0)	
Bellone Matteo Maria Salvatore	24	19 (3)	
Boffini Nicola	1	1 (0)	
Bozzolo Enrica Paola	169	55 (5)	
Butera Calogera	11	11 (11)	§
Caiulo Silvana	4	2 (0)	
Campochiaro Corrado	227	232 (73)	
Canti Valentina	24	57 (26)	
Cascavilla Maria Lucia	1	0 (0)	
Castellino Laura	1	0 (0)	§
Catena Marco	52	0 (0)	
Cavestro Giulia Martina	5	0 (0)	
Ciboddo Gianfranco Renato Michele	28	33 (0)	
Cicalese Maria Pia	5	1 (0)	
Dagna Lorenzo	66	77 (11)	
De Luca Giacomo	149	154 (25)	
Della Torre Emanuel	86	86 (10)	
Di Candia Stefania	139	41 (0)	
Di Colo Giulia	26	26 (1)	
Di Napoli Davide	1	0 (0)	
Falzone Yuri Matteo	1	2 (2)	§
Fazio Raffaella	35	12 (0)	
Ferrario Laura Virginia	5	0 (0)	
Ferre' Laura	0	1 (1)	§
Finazzi Renato Alberto	1	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Franchini Stefano	2	2 (0)	
Fumagalli Francesca	11	3 (0)	
Giangiobbe Sara	18	1 (1)	
Giglio Fabio	5	4 (0)	
Guabello Gregorio	3	1 (0)	
Lanzani Chiara Livia Saveria	4	1 (1)	§
Lanzi Roberto	6	3 (1)	
Manitto Maria Pia	18	0 (0)	
Marcatti Magda	18	6 (1)	
Marktél Sarah	6	7 (0)	
Martina Elisabetta	10	0 (0)	
Meroni Silvia Laura Carla	56	70 (10)	
Modorati Giulio Maria	1	0 (0)	
Moroni Luca	28	39 (6)	
Mukenge Sylvain	10	0 (0)	
Oldani Alessandro	3	3 (0)	
Osimani Sara	6	3 (0)	
Pajno Roberta	97	142 (47)	
Paloschi Vera	3	3 (2)	
Passaretti Sandro Maria Bernardo	13	0 (0)	
Patricelli Maria Grazia	97	12 (1)	
Peccatori Iacopo	1	1 (1)	§
Pitea Marco	7	5 (1)	
Pozzobon Gabriella	103	89 (5)	
Previtali Stefano	202	95 (6)	
Ramirez Giuseppe Alvisè	1	1 (0)	
Ribichini Emanuela	11	0 (0)	
Riva Nilo	371	435 (18)	
Rovere Querini Patrizia	89	49 (1)	
Russo Gianni	521	324 (24)	
Russo Raucci Annalisa	4	0 (0)	
Sabbadini Maria Grazia	10	0 (0)	
Sartorelli Silvia	30	33 (19)	
Scarlato Marina Luigia Romana	223	358 (29)	
Scotti Raffaella Anna Emilia	30	2 (0)	
Simonini Marco	1	1 (0)	
Tiraboschi Mirta	5	4 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Tomelleri Alessandro	13	12 (12)	§
Truci Giulio Maria Antonio	12	12 (12)	§
Vezzoli Giuseppe	34	42 (10)	
Vigano Silvana	4	0 (0)	
Vigone Maria Cristina	25	18 (4)	
Volonte' Maria Antonietta	27	28 (3)	
Weber Giovanna	63	34 (0)	
Zuppardo Raffaella Alessia	30	0 (0)	
Totale	3.479	2.810 (420)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2021

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 3.853

di cui annullate ⁽¹⁾ 5
modificate ⁽²⁾ 8
non validate ⁽³⁾ 361

validate ⁽⁴⁾ 3.479

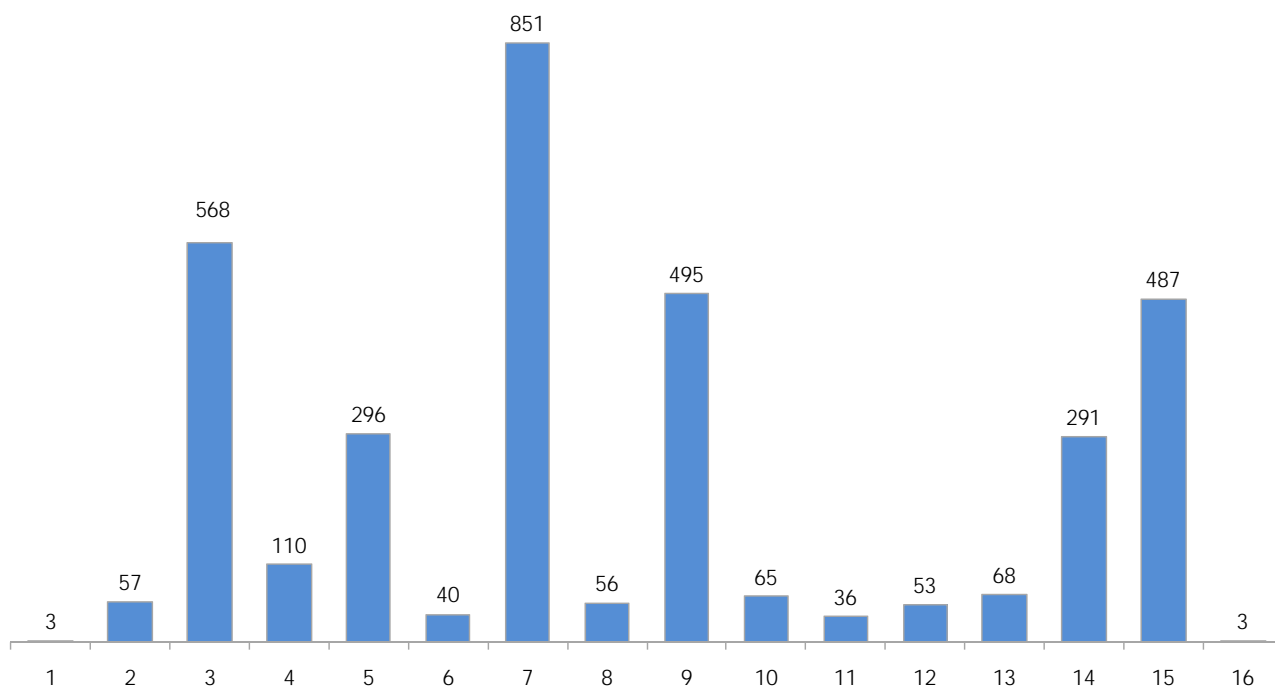
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

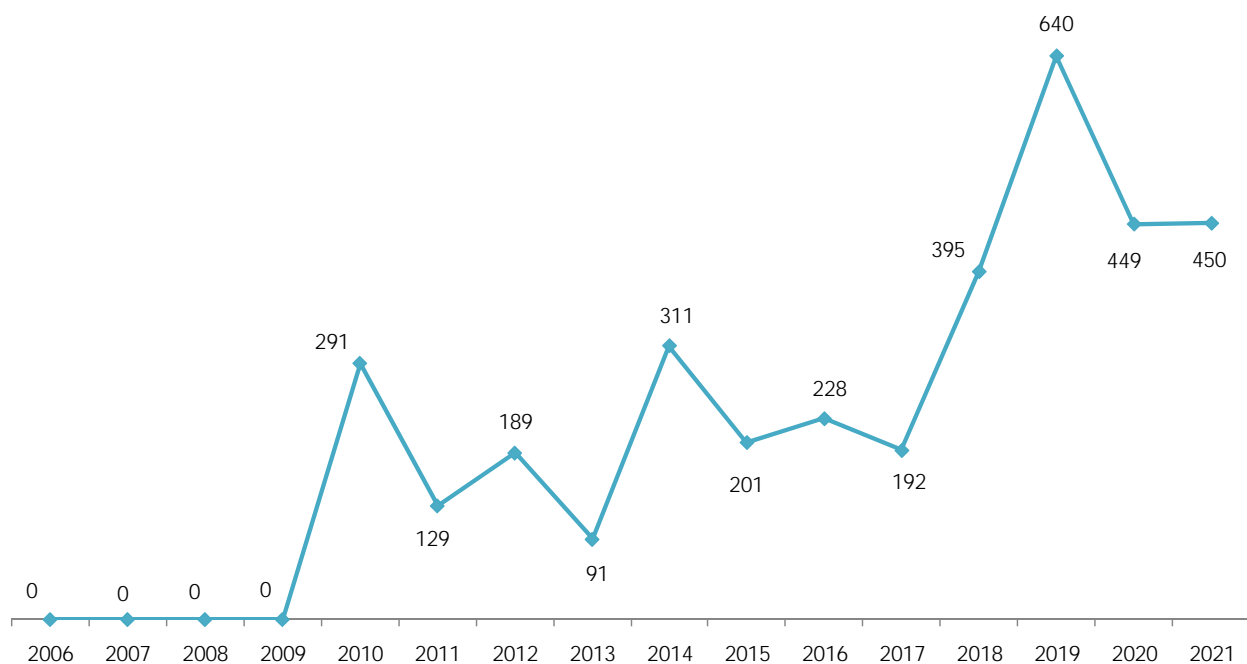
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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) (1/7)

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	2	2	0	50	0	56	13	56	43	69	59	12	59	47	70	61	14	61	47	74
	RA0030	Lyme malattia di	1	1	0	100	0	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55	56	0	56	56	56
	RB0050	Poliposi familiare	6	5	1	0	50	36	20	31	11	67	37	20	31	15	69	38	20	31	15	69
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	12	5	7	0	8	23	24	11	0	73	33	23	34	2	74	36	21	34	9	74
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	3	3	0	0	33	33	20	29	10	59	49	18	61	24	62	49	17	61	25	62
	RBG021	Lynch sindrome di	36	15	21	0	17	43	13	43	18	78	47	15	47	18	79	49	15	49	18	79
	RC0010	Deficienza di ACTH	27	11	16	93	7	6	6	4	0	17	6	6	4	0	17	12	6	13	0	19
	RC0020	Kallmann sindrome di	18	14	4	100	6	10	6	13	0	20	13	5	14	1	20	15	5	15	1	21
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	51	28	23	94	4	4	5	1	0	16	4	5	3	0	16	10	5	11	0	18
	RC0022	Iponadismo iponadotropo congenito	21	12	9	86	10	9	7	13	0	18	11	6	14	0	18	14	6	16	0	19
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	261	20	241	74	2	7	2	7	0	10	7	2	8	0	10	9	3	9	2	18
	RC0090	Dercum malattia di	12	3	9	0	33	40	15	45	0	57	50	9	51	35	65	50	9	51	35	65
	RC0110	Crioglobulinemia mista	11	3	8	27	9	60	11	61	39	77	63	12	66	41	80	66	10	69	43	82
	RC0160	Iposfosfatasi	2	0	2	50	0	58	7	58	51	64	58	7	58	51	65	59	7	59	52	66
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	22	11	11	91	0	2	6	1	0	30	4	6	2	0	30	13	10	10	1	31
	RC0210	Behçet malattia di	48	22	26	81	6	31	10	30	13	59	34	10	34	17	60	37	10	37	18	61
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	29	4	25	76	0	35	14	33	16	71	39	13	37	16	72	42	13	40	24	72
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	5	0	5	100	0	21	9	24	5	32	33	10	28	24	53	39	9	41	28	53
	RC0280	Refetoff sindrome di	1	1	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RC0290	Schnitzler sindrome di	3	1	2	67	0	61	6	58	56	70	63	5	63	57	70	64	5	63	58	70
	RCG010	Conn sindrome di	1	1	0	0	0	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	2	1	1	50	0	12	2	12	10	13	12	2	12	10	13	31	16	31	15	46
	RCG020	17-alfa-idrossilasi deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	166	67	99	26	6	3	6	0	0	54	4	7	0	0	60	11	10	9	0	60
	RCG020	3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	11	27	9	27	18	36
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	10	5	5	70	0	10	7	9	1	25	13	6	13	1	25	20	11	16	12	46
	RCG031	Laron sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	13	0	13	13	13
	RCG040	Cistinuria	3	0	3	100	0	23	6	25	15	28	23	6	25	15	28	55	18	61	30	74
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	2	0	2	0	0	48	0	48	48	48	54	1	54	53	55	54	1	54	53	55
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	21	11	10	71	14	0	1	0	0	2	0	1	0	0	3	4	5	2	0	16
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	1	1	0	100	0	27	0	27	27	27	45	0	45	45	45	59	0	59	59	59

7. (2/7)

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
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	2	2	0	50	0	25	1	25	24	26	32	7	32	25	38	32	7	32	25	39
	RCG074	Deficit proteina trifunzionale (SNE)	1	1	0	100	0	41	0	41	41	41	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	1	0	1	100	0	42	0	42	42	42	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	2	1	1	0	0	7	1	7	6	8	29	1	29	28	30	29	1	29	28	30
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	18	10	8	33	22	65	10	68	41	79	66	9	69	46	79	67	9	70	46	79
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	0	1	100	100	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	36	0	36	36	36
	RCG150	Erdheim Chester malattia di	20	13	7	100	45	56	13	59	35	74	58	12	61	35	74	59	12	61	38	76
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	2	2	0	100	0	11	4	11	7	14	11	4	11	7	14	12	4	12	8	15
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	2	1	1	0	50	46	23	46	23	69	47	22	47	25	69	52	18	52	34	70
	RCG160	Agammaglobulinemia	2	2	0	100	0	1	1	1	0	2	5	3	5	2	7	18	3	18	15	21
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	6	5	1	17	17	29	17	23	11	58	32	19	26	13	69	36	19	34	13	69
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	12	6	6	33	8	1	4	0	0	13	4	6	1	0	21	9	6	8	0	21
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	10	2	8	40	60	1	2	1	0	5	4	7	2	0	23	14	12	7	1	32
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	40	20	20	78	5	33	23	36	0	77	40	23	44	0	87	46	22	52	0	88
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento	1	0	1	100	0	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55	61	0	61	61	61
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14
	RCG160	Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	5	5	5	0	9	16	1	16	15	16
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	3	2	1	100	0	13	3	11	11	17	17	5	17	11	23	28	11	24	17	43
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	50	28	22	96	26	39	16	36	17	81	41	16	38	17	81	43	16	42	17	82
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	106	79	27	100	24	59	14	62	11	84	60	14	63	15	84	62	14	63	19	85
	RCG161	Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	23	0	23	23	23
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	3	0	3	0	0	26	23	15	5	58	26	23	15	5	59	27	24	15	6	60
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2B	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	4	1	3	100	25	57	10	58	42	71	57	10	58	42	71	58	11	60	42	72
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	3	2	80	0	47	17	44	26	75	48	18	44	26	75	59	18	64	35	86
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	7	4	3	57	43	26	12	25	9	46	30	10	32	14	46	31	10	33	15	48
	RD0040	Neutropenia ciclica	4	4	0	25	0	3	5	1	0	12	4	5	2	0	13	13	10	10	3	28
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	5	5	0	0	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	14	11	6	4	30
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7

7. (3/7)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	3	1	2	67	0	1	0	1	0	1	2	2	2	0	4	15	1	16	14	16
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	8	8	8	0	16	9	9	9	0	17	
	RDG010	Talassemia major	6	4	2	100	0	1	1	0	0	2	1	1	0	3	31	16	33	7	49	
1C	RDG010	Talassemie	2	0	2	100	50	2	1	2	1	3	2	1	2	1	3	31	17	31	14	48
	RDG020	Antitrombina deficit di	2	0	2	0	0	31	2	31	29	33	32	2	32	30	33	36	2	36	34	37
	RDG020	Proteina S deficit di	2	1	1	0	0	47	19	47	28	65	47	19	47	28	65	51	23	51	28	74
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	1	0	1	0	0	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	3	2	1	67	0	5	7	0	0	15	6	7	2	0	15	20	9	24	7	29
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	11	5	6	100	0	40	22	33	18	80	51	18	55	20	82	55	15	56	28	83
	RF0080	Corea di Huntington	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39	54	0	54	54	54
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	12	6	6	100	0	36	14	35	16	67	41	14	40	19	69	51	11	49	35	69
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	338	196	142	96	23	63	11	64	24	94	64	11	65	24	94	64	11	65	24	95
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	22	13	9	86	18	57	8	57	41	76	60	9	59	42	86	64	9	63	46	86
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	2	1	1	50	0	24	0	24	24	24	34	2	34	32	35	53	3	53	50	56
	RF0150	Narcolessia	15	11	4	100	7	26	12	24	11	50	37	13	37	14	60	47	15	44	22	78
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	23	9	14	83	0	71	6	72	59	84	73	6	74	60	86	74	6	74	60	86
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	56	35	21	52	4	49	18	50	5	79	51	18	50	8	79	56	16	58	23	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	4	3	1	100	0	49	17	42	35	77	52	18	45	36	82	54	16	45	43	82
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	2	2	100	0	61	7	65	49	66	63	4	65	56	66	65	4	67	59	69
	RF0270	Cogan sindrome di	9	4	5	78	11	34	14	30	17	52	35	14	30	17	53	39	15	42	17	57
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RF0320	Coroidite multifocale	10	3	7	90	0	35	14	36	12	60	37	15	41	12	60	40	12	41	19	62
	RF0330	Coroidite serpigginosa	1	0	1	100	0	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54	61	0	61	61	61
	RF0400	Pendred sindrome di	2	0	2	0	0	10	4	10	6	13	10	4	10	6	13	10	4	10	6	13
	RF0411	Sindrome della persona rigida	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	40	0	40	40	40	53	0	53	53	53
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	11	3	8	27	36	9	12	4	0	41	11	14	5	0	42	16	14	9	2	42
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)	1	1	0	100	0	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG040	Atassia congenita	2	2	0	0	0	2	1	2	1	2	17	1	17	16	18	17	1	17	16	18
	RFG040	Atassia di Friedreich	3	1	2	100	0	13	6	13	5	20	22	3	22	18	25	23	1	22	22	25

7. (4/7)

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
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	3	2	1	100	0	4	1	4	3	6	24	10	22	14	37	30	8	26	24	41
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	9	5	4	33	11	39	22	40	5	66	50	16	55	24	74	54	13	56	30	75
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	13	6	7	62	8	35	14	39	5	54	50	12	52	22	68	54	14	54	22	79
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)	1	1	0	100	0	6	0	6	6	6	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	61	38	23	80	21	30	17	32	0	67	43	15	43	2	71	48	15	49	16	84
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	1	0	1	100	0	33	0	33	33	33	45	0	45	45	45	52	0	52	52	52
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	1	1	0	100	0	21	0	21	21	21	23	0	23	23	23	41	0	41	41	41
	RFG050	SMA tipo 4	5	4	1	80	40	35	16	45	4	46	47	16	52	17	60	51	8	52	40	60
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	87	50	37	13	21	28	18	28	0	77	39	19	41	0	80	41	19	43	4	81
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	5	4	1	40	40	25	15	14	11	50	39	15	40	18	64	40	15	41	18	64
	RFG060	Neuropatia tomaculare	11	5	6	9	0	25	11	23	3	40	31	8	34	17	43	32	8	35	18	43
	RFG070	Miopia central core	3	1	2	0	0	21	21	12	1	50	45	11	46	30	58	45	11	46	30	58
	RFG070	Miopia centronucleare	3	3	0	33	0	10	12	4	0	27	48	8	46	39	58	48	8	46	40	59
	RFG070	Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	2	0	2	100	0	6	4	6	2	9	38	3	38	35	40	38	2	38	36	40
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	0	0	53	0	53	53	53	63	0	63	63	63	64	0	64	64	64
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	33	15	18	9	27	27	14	27	1	54	40	13	38	3	65	44	14	43	4	74
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	6	5	1	0	17	27	20	23	4	62	34	19	32	5	63	38	19	44	7	63
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	7	6	1	86	29	6	8	3	0	26	10	13	6	0	41	15	16	8	5	53
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	1	0	1	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	Distrofia muscolare distale	5	5	0	0	0	42	13	44	24	58	47	10	44	36	60	50	10	46	37	63
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	42	26	16	2	17	35	17	32	4	70	43	18	46	14	73	45	18	46	17	74
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	21	10	11	14	0	24	17	21	0	56	38	15	41	8	60	43	13	41	13	68
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopia miotonica prossimale)	5	2	3	20	0	42	9	45	26	51	50	11	52	32	65	51	11	52	32	66
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	4	2	2	50	25	30	14	34	7	44	38	5	37	33	46	39	5	38	33	46
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	2	0	2	50	0	18	12	18	6	29	30	2	30	28	31	30	2	30	28	32
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	4	2	2	75	0	26	18	19	10	55	33	16	33	11	55	38	16	42	11	55
	RFG101	Miastenia gravis	11	5	6	100	0	55	17	57	16	77	56	17	60	16	77	61	11	60	43	77
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	3	2	1	100	0	4	4	2	1	9	40	7	35	34	50	40	7	37	34	50

7. (5/7)

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
	RFG110	Distrofia dei coni	11	3	8	0	9	23	17	17	5	55	26	17	21	7	61	31	16	23	9	61
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	2	1	1	0	0	19	13	19	6	32	28	22	28	6	49	33	16	33	17	49
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	20	0	20	20	20
	RFG110	Retinite pigmentosa	10	5	5	0	0	19	15	14	5	56	27	17	22	8	66	36	17	36	13	66
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RFG110	Stargardt malattia di	6	4	2	0	17	23	15	15	9	49	26	16	18	11	55	32	17	31	11	59
	RFG110	Usher sindrome di	4	2	2	0	0	7	5	7	2	12	13	4	14	7	19	15	4	15	11	20
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0	1	0	0	71	0	71	71	71	81	0	81	81	81	81	0	81	81	81
	RG0020	Poliangiote microscopica	22	8	14	50	5	57	17	60	19	87	58	16	61	19	87	60	17	65	19	87
	RG0030	Poliarterite nodosa	8	6	2	63	0	43	21	35	15	75	48	18	43	26	76	48	19	43	27	77
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	39	23	16	59	8	50	16	53	18	84	54	15	55	18	85	56	14	58	27	85
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	57	26	31	53	16	48	16	47	6	76	50	15	51	10	77	53	14	53	20	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	191	59	132	72	7	72	9	73	41	95	73	9	74	42	95	74	9	75	42	95
	RG0090	Takayasu malattia di	42	6	36	71	19	36	15	38	3	59	40	15	40	13	69	46	15	44	16	72
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	3	0	3	0	0	47	11	47	33	60	47	11	47	33	60	59	11	62	44	70
	RG020	Linfedema ereditario di tipo 1	4	2	2	0	25	19	12	15	9	39	48	28	49	9	85	49	26	49	13	85
	RG020	Linfedema idiopatico	63	10	53	0	2	31	21	26	0	76	44	18	43	12	79	47	18	48	13	80
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	11	4	7	100	0	46	16	47	22	73	46	16	48	22	73	59	14	57	26	80
2	RH0011	Sarcoidosi	54	24	30	91	17	44	15	46	14	75	46	15	48	14	75	49	15	50	15	78
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	32	21	11	0	0	47	17	49	17	81	48	17	50	19	81	49	17	50	19	81
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	4	3	1	25	25	59	10	56	49	74	59	11	56	49	76	61	10	59	49	76
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	27	17	10	67	4	57	7	58	44	77	59	8	58	44	77	61	8	59	47	77
	RJG010	Acidosi tubulare renale	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	45	0	45	45	45	66	0	66	66	66
	RJG010	Barter sindrome di	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23	37	0	37	37	37
	RJG010	Dent sindrome di	2	0	2	100	0	52	10	52	42	62	55	8	55	47	62	55	8	55	47	62
	RJG010	Gitelman sindrome di	11	6	5	100	0	21	21	15	0	59	30	25	19	0	73	43	25	45	7	83
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	9	8	1	67	0	57	16	55	32	81	57	16	55	32	81	59	15	55	41	81
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	35	13	22	89	34	63	14	66	27	96	66	14	68	28	96	68	14	70	28	96
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	14	1	13	100	21	46	19	48	1	78	47	18	49	1	78	53	13	54	35	78
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	3	2	1	100	0	50	18	52	27	70	54	14	53	37	72	54	14	54	37	72

7. (6/7)

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
	RM0010	Dermatomirosite	34	12	22	79	15	53	14	53	5	79	54	15	55	5	80	57	13	58	23	80
	RM0020	Polimiosite	41	22	19	71	7	54	13	57	23	82	56	14	58	23	82	59	14	62	23	82
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	16	5	11	100	25	54	12	54	36	79	57	12	57	37	80	57	12	57	37	80
	RM0030	Connettivite mista	27	1	26	48	0	39	10	38	17	57	44	12	45	24	72	48	12	49	23	72
	RM0040	Fascite eosinofila	2	0	2	100	50	47	18	47	29	64	47	18	47	29	65	50	17	50	33	66
	RM0060	Policondrite ricorrente	15	6	9	87	33	40	22	36	11	74	46	19	47	16	74	49	17	49	18	74
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	4	2	2	0	25	71	9	72	58	81	76	8	77	64	85	78	7	78	69	86
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	152	17	135	97	16	51	15	50	19	82	55	15	54	19	83	58	15	59	19	83
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	16	7	9	19	6	17	13	13	1	49	18	13	15	1	50	20	15	15	1	51
	RN0240	Ermafroditismo vero	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0	2	0	0	23	16	23	7	38	48	4	48	44	52	48	4	48	44	52
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	18	1	17	33	6	25	12	24	0	43	33	13	33	9	56	35	12	39	12	56
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	16	7	9	0	19	30	17	29	0	53	45	8	47	31	57	46	8	48	31	57
	RN0680	Turner sindrome di	99	2	97	82	0	2	7	0	0	59	6	7	5	0	59	12	9	11	0	60
	RN0710	MELAS sindrome	7	4	3	86	0	26	11	29	6	43	39	14	43	7	57	44	17	43	8	66
	RN0720	MERRF sindrome	2	1	1	100	0	37	3	37	34	40	55	2	55	53	57	62	5	62	57	66
	RN0750	Sclerosi tuberosa	2	2	0	50	0	25	7	25	18	32	34	2	34	32	36	41	8	41	33	49
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	2	0	2	0	0	14	7	14	7	20	23	16	23	7	39	32	16	32	16	47
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	33	19	14	3	36	1	5	0	0	27	3	5	1	0	27	5	5	4	0	28
	RN0860	Displasia setto-ottica	10	7	3	90	10	0	0	0	0	1	1	1	0	0	4	9	6	10	0	21
	RN1010	Noonan sindrome di	18	12	6	33	0	1	2	0	0	9	8	5	9	0	19	14	6	15	0	25
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	7	0	29	14	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	14	5	15	6	22
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	11	0	11	11	11
	RN1290	Wolfram sindrome di	5	1	4	60	40	3	4	1	0	9	19	10	24	6	30	35	4	35	31	40
	RN1300	Angelman sindrome di	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	144	74	70	56	27	0	0	0	0	4	1	2	0	0	12	7	5	6	0	21
	RN1370	Alstrom sindrome di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	9	9	9	0	18	14	13	14	1	26
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	4	3	3	1	8	14	0	14	14	14
	RN1400	Cockayne sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	10	1	10	9	11	13	2	13	11	15

7. (7/7)

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
	RN1610	POEMS sindrome	5	3	2	40	20	55	6	54	46	63	57	7	54	48	67	60	10	54	49	78
	RNG010	Pseudoermafroditismi	11	7	4	45	0	3	6	0	0	18	8	16	0	0	55	12	16	4	0	55
	RNG050	Acondroplasia	23	8	15	0	30	1	3	0	0	14	2	6	0	0	28	8	6	6	0	28
	RNG050	Ipocondroplasia	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7
	RNG060	Discondrosteosi	4	1	3	100	0	4	4	3	0	9	6	3	7	1	9	10	3	10	5	13
	RNG060	Displasia fibrosa	1	0	1	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	38	0	38	38	38
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	5	0	5	5	5	5
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	7	2	5	57	14	6	4	5	0	12	7	4	5	3	14	9	5	8	3	17
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	8	4	4	75	13	3	5	0	0	12	8	3	8	1	13	11	3	10	8	16
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	18	10	8	56	0	5	10	1	0	35	8	10	4	0	36	11	9	9	2	36
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	7	5	2	29	0	2	2	0	0	6	4	4	3	0	12	12	8	13	0	24
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Caylor - RN1770)	7	2	5	14	0	4	5	1	0	11	6	5	6	0	13	9	4	10	1	14
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	1	0	1	0	0	40	0	40	40	40	41	0	41	41	41	42	0	42	42	42
	RNG093	Emipertrofia congenita	2	2	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3	5	1	5	4	6	6
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
	RNG262	Disgenesia gonadica	17	5	12	76	6	5	7	0	0	17	9	7	12	0	18	10	6	13	0	18
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	8	3	5	38	13	3	6	0	0	18	6	7	2	0	18	17	11	17	0	31
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	3	2	1	67	0	0	0	0	0	5	2	4	4	8	11	3	12	7	15	15
	Totale Schede di Diagnosi		3479																			

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

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 ESEZIONE 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 Archiviae e Validae	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	2	1	0
RA0030	Lyme malattia di	1	1	0
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0
RB0050	Poliposi familiare	6	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	15	0	0
RBG020	Complesso Carney	0	0	0
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	36	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	27	27	4
RC0020	Kallmann sindrome di	18	22	5
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	51	53	4
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	21	28	2
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	261	212	25
RC0050	Leprecaunismo	0	0	0
RC0080	Lipodistrofia totale	0	0	0
RC0090	Dercum malattia di	12	0	0
RC0100	Farber malattia di	0	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	11	3	0
RC0160	Ipfosfatasia	2	1	0
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	22	26	2
RC0210	Behçet malattia di	48	47	11
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	29	25	7
RC0241	Febbre mediterranea familiare	5	5	2
RC0243	Sindrome TRAPS	0	0	0
RC0280	Refetoff sindrome di	1	0	0
RC0290	Schnitzler sindrome di	3	2	1
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di	0	0	0
RC0310	Sotos sindrome di	0	0	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	3	1	1
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	169	45	5
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	10	8	1
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	1	0	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	3	3	3
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	2	0	0
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	21	20	3
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia	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)
	familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)			
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	4	12	0
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0	0
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	0	0	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	1	2	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	2	0	0
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0	0
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0	0
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0	0
RCG084	Malattie perossisomiali	0	0	0
RCG090	Mucopolipidosi	0	0	0
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	0	0	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	0	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	18	6	2
RCG150	Istiocitosi croniche	25	27	7
RCG160	Immunodeficienze primarie	74	55	6
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	160	161	26
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	4	0	0
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0	0
RD0010	Sindrome emolitica uremica	4	4	3
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	4	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	7	4	2
RD0040	Neutropenia ciclica	4	1	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	5	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	1	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	0	0	0
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	13	11	0
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	4	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	1	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0	0
RDG051	Neutropenie congenite	3	6	2
RF0010	Alpers malattia di	0	0	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	11	46	3
RF0080	Corea di Huntington	1	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)
RF0081	Atrofia multisistemica	0	0	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	12	12	11
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	338	400	16
RF0110	Sclerosi laterale primaria	22	29	1
RF0120	Adrenoleucodistrofia	2	1	0
RF0150	Narcolessia	15	15	12
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	23	23	3
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	56	42	1
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	4	5	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	17	1
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	0	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0
RF0220	Behr sindrome di	0	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	9	10	1
RF0290	Congiuntivite lignea	0	0	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0	0
RF0320	Coroidite multifocale	10	9	5
RF0330	Coroidite serpigginosa	1	1	0
RF0400	Pendred sindrome di	2	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0	0
RF0411	Sindrome della persona rigida	1	2	0
RFG010	Leucodistrofie	12	5	0
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	0	0	0
RFG030	Gangliosidosi	0	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	94	191	19
RFG050	Atrofie muscolari spinali	7	7	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	103	18	2
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	9	7	2
RFG080	Distrofie muscolari	95	13	1
RFG090	Distrofie miotoniche	32	14	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	4	9	2
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	14	24	2
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	35	0	0
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0	0
RFG160	Distonie primarie	0	0	0
RG0020	Poliangioite microscopica	22	11	3

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)
RG0030	Poliarterite nodosa	8	6	3
RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	39	31	3
RG0060	Goodpasture sindrome di	0	0	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	57	32	10
RG0080	Arterite a cellule giganti	191	142	34
RG0090	Takayasu malattia di	42	32	11
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	3	0	0
RGG020	Linfedemi primari cronici	67	0	0
RH0011	Sarcoidosi	65	70	20
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0	0
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	32	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	0	0	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	4	1	0
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	27	18	1
RJG010	Tubulopatie primitive	16	28	6
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	10	7	1
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	35	40	8
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	14	15	3
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	3	3	1
RM0010	Dermatomiosite	34	42	9
RM0020	Polimiosite	41	48	7
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	16	16	5
RM0030	Connettivite mista	27	16	3
RM0040	Fascite eosinofila	2	2	2
RM0060	Policondrite ricorrente	15	14	3
RM0110	Miosite a corpi inclusi	4	0	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	152	156	29
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	16	5	0
RN0240	Ermafroditismo vero	1	1	0
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	18	8	0
RN0630	Pseudoxantoma elastico	16	0	0
RN0680	Turner sindrome di	99	89	4
RN0710	MELAS sindrome	7	26	1
RN0720	MERRF sindrome	2	10	0
RN0730	SHORT sindrome	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	2	1	1
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	2	0	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	0	0	0
RN0790	Aarskog 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)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	33	1	1
RN0860	Displasia setto-ottica	10	15	0
RN1010	Noonan sindrome di	18	6	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	2	0
RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	1	0	0
RN1290	Wolfram sindrome di	5	5	0
RN1300	Angelman sindrome di	1	1	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	144	125	25
RN1320	Marfan sindrome di	0	0	0
RN1370	Alstrom sindrome di	2	1	0
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	3	0	0
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0	0
RN1400	Cockayne sindrome di	1	1	1
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	1	0
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	0	0	0
RN1460	Fraser sindrome di	0	0	0
RN1610	POEMS sindrome	5	2	0
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0	0
RNG010	Pseudoermafroditismi	11	6	2
RNG050	Condrodistrofie congenite	24	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	40	25	0
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)	7	3	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	7	1	0
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	1	0	0
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	2	0	0
RNG200	Amartomatosi multiple	1	0	0
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	26	18	0
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0	0
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	0	0	0
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0	0
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0	0
RP0030	Sindrome fetale da idantoina	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)
RP0040	Sindrome alcolica fetale	3	2	2
RP0060	Kernittero	0	0	0
Totale		3.479	2.810	405

