

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2022

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale  
Maggiore Policlinico

A cura del:

*Centro di Coordinamento*



## 1. INTRODUZIONE

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

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

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

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

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2022, 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 2022.

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

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

orari:  
dal lunedì al venerdì  
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 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 2022.

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	21	24 (9)	
Artoni Andrea	504	55 (34)	
Bana Cristina	31	29 (0)	
Barcellini Wilma	425	3 (0)	
Baselli Lucia Augusta	1	3 (3)	§
Basilisco Guido	59	120 (18)	
Bassotti Alessandra Francesca	500	222 (41)	
Bedeschi Maria Francesca	616	15 (1)	
Belingheri Mirco	14	14 (2)	
Beretta Lorenzo	134	412 (172)	
Berrettini Alfredo	32	20 (5)	
Berti Emilio	145	150 (0)	
Biguzzi Eugenia Federica	0	13 (10)	§
Binda Valentina	5	5 (4)	
Boschetti Carla Lucia	9	8 (0)	
Brajkovic Simona	1	0 (0)	
Brena Michela	468	1410 (314)	
Brisighelli Giulia	12	11 (0)	
Brusa Roberta	28	28 (0)	
Bucciarelli Paolo	1	0 (0)	
Cambiaghi Stefano Gabriele Maria	21	14 (2)	
Canazza Lorena	9	2 (0)	
Capone Valentina	2	1 (0)	
Cappellini Maria Domenica	479	594 (0)	
Carminati Guido	1	0 (0)	
Caronni Monica	109	116 (5)	
Carrabba Maria Domenica Rosaria	130	221 (0)	



<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Cassin Ramona	2	0 (0)	
Cassinerio Elena	88	210 (10)	
Castellazzi Massimo Luca	1	2 (1)	
Celano Rosaria	6	1 (0)	
Cerutti Roberta	13	11 (2)	
Cesaretti Claudia	35	0 (0)	
Chiodini Iacopo	2	0 (0)	
Clerici Bagozzi Donata	7	0 (0)	
Coletta Marina	2	0 (0)	§
Colombo Lorenzo	18	0 (0)	
Comi Giacomo Pietro	22	9 (0)	
Corona Fabrizia	116	106 (0)	
Corti Stefania Paola	40	31 (4)	
Cresseri Donata Carmela Maria	21	16 (3)	
Cusini Marco	8	8 (0)	
D'angelo Emanuela Stefania	70	70 (12)	
De Marco Erika Adalgisa	2	8 (3)	
Delledonne Giulia	14	2 (0)	
Dellepiane Rosa Maria Franca Giovanna	61	163 (22)	
Dell'era Laura	0	4 (0)	
Di Cesare Antonio	74	143 (9)	
Di Fonzo Alessio Barnaba	75	90 (20)	
Dilena Robertino	6	6 (2)	
Edefonti Alberto Carlo	2	1 (0)	
Eller Vainicher Cristina	38	15 (0)	
Elli Luca	4	6 (2)	
Esposito Susanna	18	0 (0)	
Fabio Giovanna	48	19 (0)	
Fargion Silvia Rossana	75	8 (0)	
Ferrante Emanuele	33	71 (14)	
Filocamo Giovanni	61	70 (7)	
Fracanzani Anna Ludovica	37	8 (2)	
Fraquelli Mirella	22	32 (4)	
Furlan Francesca	58	218 (59)	
Gambini Donatella Tiziana	9	0 (0)	
Gatti Loredana	10	0 (0)	
Gelmetti Carlo Mario	163	105 (0)	

<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Genovese Giovanni	61	96 (93)	
Ghilardi Roberta	9	6 (0)	
Giani Marisa	63	0 (0)	
Giavoli Claudia	85	106 (39)	
Giuditta Marianna Romana Carmela	0	1 (0)	
Gramegna Andrea	0	2 (2)	§
Graziadei Giovanna	111	188 (10)	
Grifoni Federica Irene	134	140 (23)	
Grillo Paolo	153	9 (0)	
Gualtierotti Roberta	2	29 (27)	§
Guez Sophie Suzanne	63	6 (0)	
Laicini Emanuela Anna	2	7 (0)	
Lalatta Faustina	11	0 (0)	
Lanfranconi Silvia	60	19 (0)	
Lerario Alberto Mario Giovan	31	18 (0)	
Leva Ernesto Luciano	24	23 (0)	
Luccarelli Saverio Vincenzo	47	0 (0)	§
Lucchi Tiziano Angelo	54	44 (3)	
Macchini Francesco	96	8 (0)	
Magri Francesca Maria Benedetta	43	24 (3)	
Mancuso Maria Elisa	30	1 (0)	
Mantero Marco	6	7 (0)	
Mantovani Giovanna	70	86 (30)	
Mapelli Chiara	4	1 (1)	§
Marcon Alessia	19	110 (0)	
Marra Giuseppina	2	4 (0)	
Martinelli Ida Marianna Erminia	1258	0 (0)	
Marzano Angelo Valerio	57	66 (0)	
Mastrangelo Antonio	49	24 (6)	
Meneri Megi	11	8 (3)	
Menni Francesca Maria	206	459 (77)	
Migone De Amicis Margherita	3	26 (21)	§
Milani Donatella	331	3 (0)	
Minoia Francesca Serena	28	30 (0)	
Minoli Dario Guido	10	27 (5)	
Mirra Nadia Anna	6	6 (0)	
Moggio Maurizio Gualtiero	103	12 (0)	

<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Morandi Anna	20	23 (1)	
Morelli Valentina	27	13 (0)	
Morello William	1	1 (0)	
Moroni Gabriella Luisa	43	11 (0)	
Motta Irene	37	107 (0)	
Muratori Simona	577	695 (8)	
Nassisi Marco	32	4 (1)	
Natacci Federica	220	0 (0)	
Nazzaro Gianluca	56	14 (0)	
Nebbia Gabriella	91	56 (5)	
Nuti Federica Lilia Nicoletta Maria	13	43 (11)	
Origgi Laura Giuseppina	459	409 (7)	
Orsi Emanuela	1	0 (0)	
Osnaghi Silvia Gabriella	6	0 (0)	§
Paoletta Giulia	1	1 (1)	§
Passamonti Serena Maria	2	0 (0)	
Passerini Patrizia Maria Anna	56	65 (5)	
Passoni Emanuela	66	6 (0)	
Patria Maria Francesca Ada	6	18 (5)	
Payvandi Flora	93	1931 (473)	
Penagini Roberto Siro Mario Ottavio	190	21 (0)	
Petaccia Antonella	162	144 (13)	
Peverelli Lorenzo	39	22 (0)	
Peyvandi Flora	597	62 (0)	
Piatti Gioia Maria Carla	27	0 (0)	
Pietrogrande Maria Cristina	14	2 (0)	
Pontini Paolo	23	34 (1)	
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	86 (7)	
Ronzoni Luisa	1	0 (0)	
Rusconi Roberto	1	0 (0)	
Russo Maria	1	3 (2)	§
Sajeva Anna	3	0 (0)	

<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Santagostino Elena	973	3811 (0)	
Santaniello Alessandro	123	174 (43)	
Sciacco Monica	12	0 (0)	
Sciume' Mariarita	29	25 (11)	
Scuvera Giulietta	49	0 (0)	
Selicorni Angelo	184	0 (0)	
Severino Adriana	1	1 (1)	§
Siboni Simona Maria	8	205 (193)	§
Spada Annamaria	13	4 (0)	
Tadini Gianluca	249	11 (0)	
Taroni Francesca	53	74 (4)	
Testa Sara	174	2 (0)	
Tresoldi Laura	83	0 (0)	
Valenti Luca Vittorio Carlo	10	0 (0)	
Velardo Daniele	1	2 (0)	
Vicenzi Marco	3	6 (1)	
Vigna Luisella Maria	3	0 (0)	
Vigone Barbara	43	64 (8)	
Vismara Elisabetta	161	0 (0)	
Zazzeron Laura	4	8 (0)	
Zussino Martina	25	42 (42)	§
<b>Totale</b>	<b>13.467</b>	<b>14.797 (1.982)</b>	

### Note

§ Primo accesso a RMR nel 2022

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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro  
Lombardo Malattie Rare 15.552

---

<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	9
	modificate <sup>(2)</sup>	121
	non validate <sup>(3)</sup>	1.955
	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>13.467</b>

---

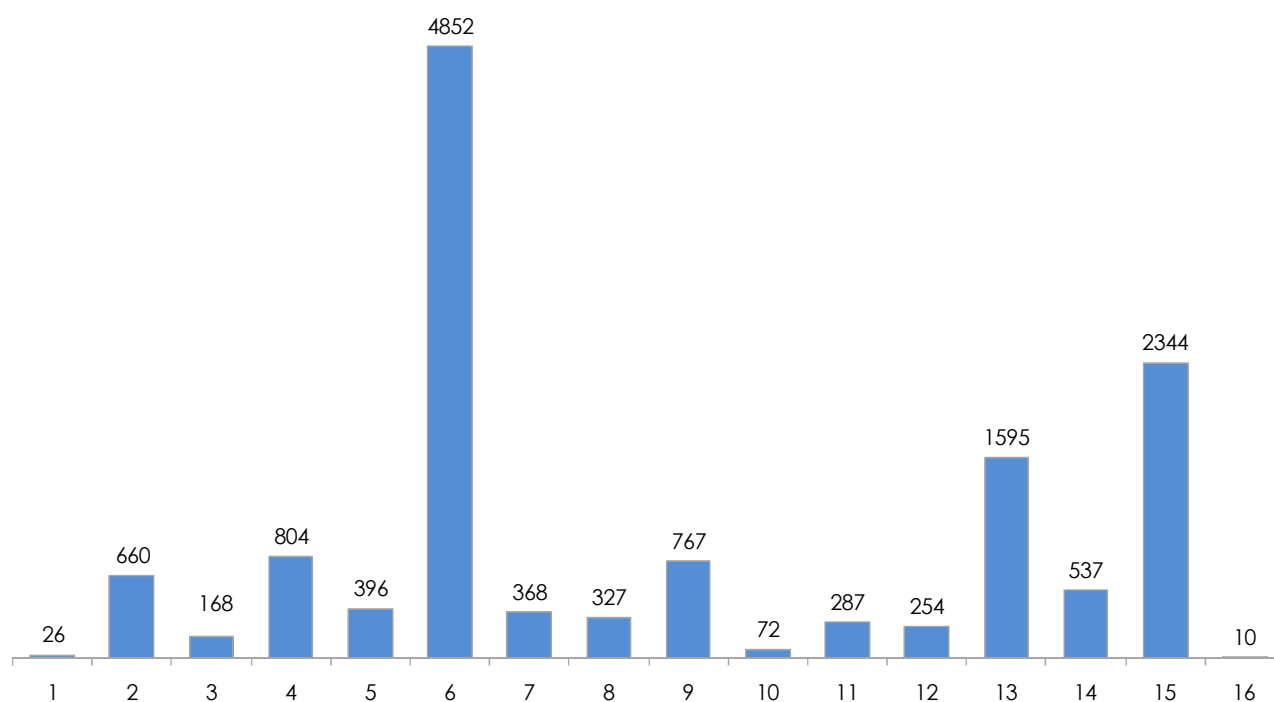
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

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

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

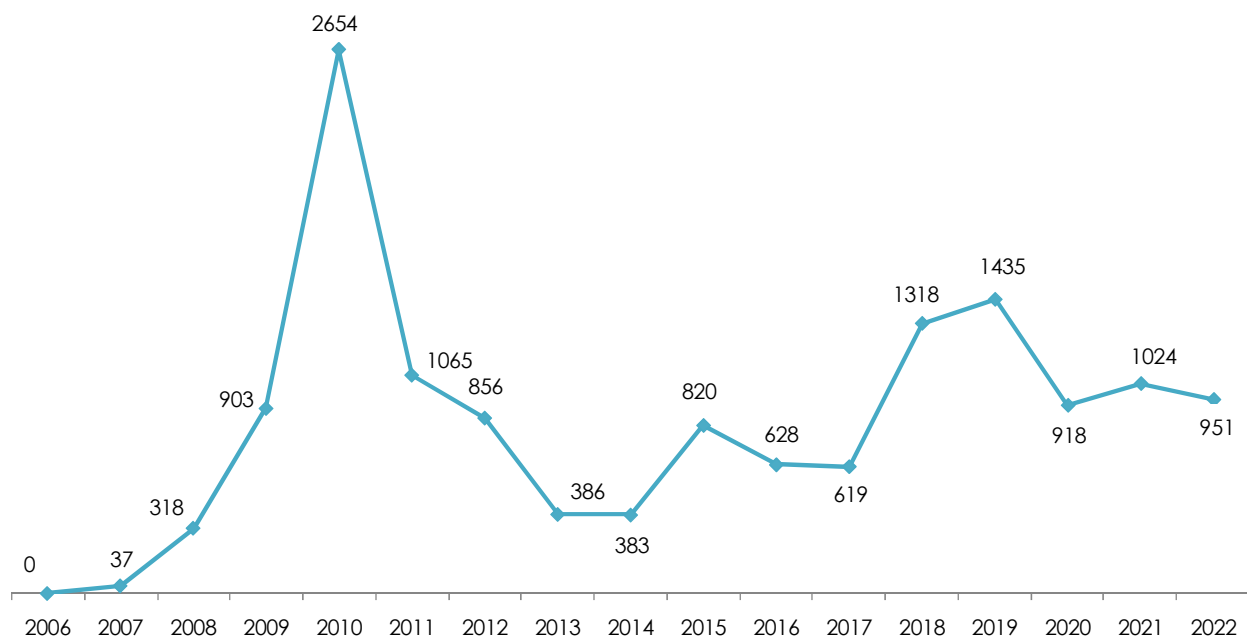
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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



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

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



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

**7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/19)**

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	31	5	26	6	0	15	13	14	0	45	31	19	35	6	71	34	19	36	6	76
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	71	37	34	4	0	53	13	54	18	77	60	13	61	18	84	63	13	65	18	85
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	545	243	302	0	5	3	9	0	0	61	19	19	11	0	72	23	20	16	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	30	21	9	97	3	12	12	14	0	48	27	16	19	8	66	33	17	28	13	74
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	9	4	5	89	0	3	6	0	0	16	16	1	16	14	18	17	2	17	15	23
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	29	3	26	34	0	6	1	7	3	10	7	1	7	4	10	7	1	7	4	10
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	14	14	14	0	28	18	10	18	8	28
	RC0080	Lipodistrofia totale	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	18	12	18	6	29	18	12	18	6	30
	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 iposfosfatemico 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	21	14	7	29	5	5	4	4	0	13	6	5	5	0	14	9	5	8	0	20
	RC0210	Behçet malattia di	97	41	56	76	13	30	15	31	0	71	37	14	37	2	72	40	14	40	3	72
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	55	25	30	7	9	35	19	31	0	80	44	15	43	14	80	47	14	46	23	80
	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	13	9	4	8	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	24	10	12	8	0	47



## 7. (2/19)

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
	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	20,22-desmolasi deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	20	4	16	50	5	13	15	10	0	51	21	15	19	0	51	30	17	32	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	14	7	7	43	7	35	17	37	5	64	41	16	42	6	65	43	16	46	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
	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	0	2	2	2	0	5
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	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	14	8	6	79	0	0	0	0	0	0	8	13	2	0	40	13	13	8	0	42
	RCG040	Cistinosi	2	1	1	100	0	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)	2	1	1	0	0	3	3	3	0	5	3	3	3	0	5	4	4	4	0	8
	RCG040	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)	13	3	10	100	0	18	17	24	0	39	18	17	24	0	40	19	17	25	0	40
	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 isobutilil 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	0	1	0	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	0	8	0	8	8	8	14	0	14	14	14

## 7. (3/19)

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	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	0	1	1	1	0	2
	RCG040	Tirosinemia tipo I (SNE)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2	5
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	4	0	4	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	10	9	0	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
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	4	3	1	0	0	10	15	1	0	36	11	15	3	1	36	11	15	3	1	36
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	7	5	2	29	0	0	0	0	0	2	3	0	0	10	4	5	1	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	2	0	2	0	0	31	9	31	22	39	37	5	37	32	42	37	5	37	32	42
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	4	2	2	75	0	15	25	1	0	59	16	25	2	0	59	24	24	18	1	60
	RCG060	Iperossaluria primaria	3	1	2	67	33	1	1	1	0	3	1	1	1	0	3	1	1	1	0	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	44	18	26	45	7	11	18	0	0	68	12	19	0	0	70	12	20	1	0	71
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	11	1	10	100	0	21	14	26	0	36	23	16	26	0	50	24	17	26	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

## 7. (4/19)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG070	Ipobetalipoproteinemia familiare	22	16	6	59	18	26	13	26	2	64	34	14	37	2	65	36	14	38	10	65
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi 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 II (SNE)	3	2	1	0	0	16	23	0	0	48	16	23	0	0	49	16	23	0	0	49
	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	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	2	1	1	0	0	53	16	53	37	69	63	26	63	37	88	63	26	63	37	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
	RCG080	Gaucher malattia di	32	22	10	72	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	15	6	9	100	0	2	7	0	0	27	2	7	0	0	27	2	7	0	0	27
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di	16	7	9	100	31	4	7	0	0	18	4	7	0	0	18	8	9	4	0	22
<b>1B</b>	RCG100	Emocromatosi ereditaria	3	3	0	0	0	33	6	36	25	38	34	6	36	25	40	36	3	36	33	40
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	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	95	65	30	4	5	49	14	50	18	83	51	14	52	18	83	53	14	55	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

## 7. (5/19)

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
	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 iperferritinemia-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	28	10	18	0	4	34	15	37	3	74	36	16	38	6	74	38	17	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	28	16	12	25	0	10	15	5	0	70	29	19	22	3	71	35	19	35	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	0	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3	2	2	0	50	50	2	2	2	0	3	5	4	5	1	9	10	1	10	9	11
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	5	3	2	20	0	50	25	45	13	81	51	24	47	14	82	51	25	48	14	82
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	10	8	2	0	30	46	25	45	0	86	48	24	48	6	87	50	24	51	7	89
<b>1D</b>	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	3	3	0	33	0	34	22	42	4	55	37	21	44	8	59	37	21	44	9	59
	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	138	58	80	67	11	28	19	24	0	75	36	20	37	0	76	40	20	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	21	10	11	95	0	9	6	10	1	17	9	6	10	1	17	11	6	13	1	19
	RCG161	CINCA sindrome	3	1	2	100	0	9	6	6	3	17	27	16	17	15	50	27	16	17	15	50

## 7. (6/19)

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
	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
	RCG161	Osteomielite multifocale ricorrente cronica	1	1	0	100	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	38	16	22	63	0	36	16	37	15	75	40	18	43	16	81	48	18	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	243	101	142	7	12	8	13	3	0	61	9	13	3	0	61	13	14	9	0	62
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	36	13	23	22	14	45	20	44	16	84	46	21	45	17	85	51	20	51	19	88
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	10	3	7	50	0	26	24	17	3	77	27	24	19	3	78	28	24	19	3	78
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	6	5	6	1	10	17	16	17	1	32
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	14	5	9	0	0	46	19	41	20	83	46	19	42	20	83	51	15	47	27	83
	RD0081	Mastocitosi sistemica	139	68	71	97	4	44	18	43	0	84	51	16	51	15	85	53	16	54	16	87
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	114	41	73	43	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	4	2	2	100	0	9	15	1	0	35	10	15	2	0	35	15	14	12	0	35
	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	26	14	12	12	46	12	15	4	0	65	18	15	18	0	65	29	18	23	4	65
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	246	132	114	6	30	21	18	17	0	71	30	18	31	0	74	35	17	34	0	75
	RDG010	Talassemia intermedia	92	31	61	82	7	16	19	7	0	68	24	21	23	0	68	39	17	38	0	69
	RDG010	Talassemia major	98	39	59	96	4	0	1	0	0	4	0	1	0	0	4	39	10	41	0	58
<b>1C</b>	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

## 7. (7/19)

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
	RDG020	Antitrombina deficit di	70	25	45	0	21	9	17	0	0	68	33	16	31	10	73	34	17	32	11	73
	RDG020	Disfibrinogenemia	30	13	17	0	13	5	12	0	0	46	35	16	31	11	68	36	15	33	11	68
<b>1B</b>	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	493	235	258	0	15	22	22	20	0	78	40	17	39	4	78	48	17	46	12	87
	RDG020	Emofilia A	831	781	50	81	17	1	7	0	0	77	15	18	8	0	83	34	20	34	0	95
	RDG020	Emofilia B	150	138	12	72	9	1	7	0	0	56	15	17	9	0	71	30	21	31	0	90
	RDG020	Fattore II deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	10	0	10	10	10
	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	125	59	66	0	3	20	24	0	0	77	40	17	40	11	78	41	17	40	11	78
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	59	18	41	0	5	15	20	0	0	78	35	14	34	3	79	35	14	34	3	79
	RDG020	Fattore VII deficit di	92	41	51	14	4	0	2	0	0	11	27	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	47	22	25	0	6	0	2	0	0	10	34	18	36	4	76	40	18	40	4	76
<b>1B</b>	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	311	135	176	0	10	15	19	0	0	66	36	17	34	0	80	41	17	41	6	81
	RDG020	Proteina S deficit di	441	165	276	0	13	17	21	0	0	79	39	16	38	3	82	42	17	41	4	93
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	18	5	13	0	11	12	22	0	0	75	45	14	46	14	75	46	15	47	14	75
	RDG020	Von Willebrand malattia di	481	199	##	47	11	1	7	0	0	73	27	19	24	0	82	39	21	38	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	48	10	38	0	17	17	20	11	0	67	33	19	32	6	70	35	19	32	6	70
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	8	6	2	0	13	11	21	0	0	64	22	24	12	0	64	28	26	22	1	68
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	79	30	49	3	8	31	24	25	0	90	37	23	31	6	90	42	22	41	7	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	162	89	73	16	1	72	11	74	23	89	73	11	74	23	89	77	10	78	24	92

## 7. (8/19)

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
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	2	1	1	100	0	6	6	6	0	12	16	15	16	1	31	31	0	31	31	31
	RF0020	Keams-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	26	15	11	92	23	60	7	61	44	72	63	8	63	44	75	63	7	64	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	72	35	37	60	3	67	11	69	37	87	68	11	70	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	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	24	16	8	88	13	68	7	68	55	81	71	7	70	57	86	72	8	71	57	86
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	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	3	0	3	67	33	46	4	43	42	52	48	3	46	45	52	48	4	46	44	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	15	8	7	0	0	39	11	43	20	56	41	10	44	20	59	45	9	45	31	59
	RF0250	Emeralopia congenita	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21
	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	181	116	65	0	2	30	11	28	5	70	32	12	30	13	70	35	12	35	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	3	1	2	0	0	44	18	49	20	64	45	19	50	20	65	45	19	51	20	65
	RF0370	Fahr malattia di	3	2	1	100	0	59	12	62	43	71	61	13	64	44	76	68	6	65	63	77
	RF0411	Sindrome della persona rigida	8	0	8	100	25	40	7	41	27	48	41	7	43	27	49	47	6	48	32	55
	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)	2	0	2	100	50	55	11	55	44	65	56	11	56	45	66	60	6	60	54	66
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	5	1	4	80	20	61	11	63	43	76	65	12	66	45	78	65	12	66	47	78
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	7	6	1	86	0	1	1	1	0	2	4	1	4	2	6	15	10	18	3	35

## 7. (9/19)

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	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
	RFG060	Neuropatia tomaculare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38	42	0	42	42	42	42
	RFG070	Miopia central core	3	2	1	33	33	27	7	27	19	36	35	8	29	29	47	40	7	40	32	48
	RFG070	Miopia centronucleare	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	25	0	25	25	25	50	0	50	50	50
	RFG070	Miopia 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	Miopia minicore/multi-minicore	5	4	1	0	20	25	15	25	8	43	41	11	39	26	61	41	11	39	26	61
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	5	3	2	20	0	26	12	31	10	43	33	9	34	16	43	34	10	34	16	44
	RFG070	Miopia miotubulare	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RFG070	Miopia 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	10	9	1	10	10	20	17	15	1	51	30	20	27	8	64	31	21	27	8	64
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	8	7	1	88	25	5	5	3	0	18	8	8	5	2	24	12	10	7	2	33
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	25	14	11	0	16	33	17	28	11	66	44	16	39	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)	28	18	10	0	4	32	16	33	0	68	40	15	39	2	69	43	13	39	23	71
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopia 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	13	7	6	54	0	60	18	70	24	85	63	16	70	24	85	70	11	71	45	85



## 7. (10/19)

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
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG110	Distrofia dei coni	10	4	6	0	0	31	22	37	0	67	42	23	41	1	78	46	22	45	9	78
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	6	3	3	0	0	31	17	34	7	54	40	14	42	17	57	43	13	45	18	57
	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	35	19	16	0	9	40	19	45	5	75	46	20	50	6	84	51	18	51	9	85
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RFG110	Stargardt malattia di	12	5	7	0	8	47	20	52	5	66	52	20	62	6	68	55	16	63	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 coroide	8	1	7	0	0	32	18	37	0	56	39	11	39	22	59	40	11	39	23	60
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	2	1	1	0	0	54	10	54	44	64	54	10	54	44	64	54	10	54	44	64
	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	19	3	16	5	0	47	19	49	8	71	50	18	54	9	71	52	18	58	13	72
	RFG140	Distrofia corneale stromale	3	1	2	0	0	20	21	6	4	50	25	20	14	7	53	27	22	14	9	57
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	5	3	2	0	0	34	6	33	29	45	36	7	36	29	49	36	8	36	29	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	269	144	125	84	1	8	3	8	2	43	9	3	8	2	44	12	5	12	3	47
	RG0020	Poliangiote microscopica	22	9	13	100	5	55	22	62	11	83	56	21	62	11	83	56	21	63	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	33	13	20	67	18	49	18	50	13	80	52	17	55	15	80	55	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	27	11	16	59	22	47	17	47	4	76	49	17	52	7	76	53	17	53	9	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	96	32	64	71	2	71	9	71	30	88	71	9	72	30	88	73	9	74	30	88
	RG0090	Takayasu malattia di	35	2	33	71	6	44	17	44	11	77	47	18	50	11	77	52	15	54	12	77
	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	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica	3	0	3	100	33	44	20	40	21	70	44	21	41	21	71	45	21	41	21	72
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	99	30	69	0	43	42	15	43	0	82	46	14	46	19	83	48	13	48	23	84
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	3	2	1	100	0	28	13	20	17	46	28	13	20	17	47	30	13	23	20	48

## 7. (11/19)

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
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	68	43	25	34	3	27	15	26	0	64	31	15	29	0	65	32	15	30	0	66
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	62	26	36	98	15	32	17	30	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	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	46	29	17	30	24	57	9	56	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	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	Bartter sindrome di	7	2	5	86	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	6	6	4	0	17
	RJG010	Dent sindrome di	3	3	0	33	100	2	3	0	0	6	2	3	0	0	6	5	1	6	4	6
	RJG010	Gitelman sindrome di	17	8	9	88	12	8	6	5	0	20	8	6	7	0	20	13	5	14	4	22
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa 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	45	29	16	100	0	46	21	51	10	80	46	21	51	12	80	52	20	58	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 steroideo-resistente	21	9	12	90	14	29	18	26	2	73	29	18	26	2	73	33	16	32	13	76
	RL0030	Pemfigo	253	105	148	99	2	54	14	52	16	88	54	14	53	16	88	56	14	56	18	89
	RL0040	Pemfigoide bolloso	468	219	##	97	1	70	17	74	0	98	71	15	75	4	98	73	14	76	5	99
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	67	24	43	99	1	61	16	64	10	88	62	15	65	11	89	64	16	68	12	89
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	105	24	81	97	6	49	17	53	5	80	51	16	54	6	81	54	17	56	6	82
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	93	19	74	90	26	42	24	49	2	85	44	23	49	2	86	47	22	53	11	86
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	14	9	5	100	0	44	15	41	26	79	47	15	46	27	80	51	15	52	30	81

## 7. (12/19)

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	Dermatomiosite	84	24	60	51	8	32	26	30	1	78	33	26	30	1	79	39	24	40	3	85
	RM0020	Polimiosite	58	21	37	53	5	50	19	55	7	86	52	19	56	7	88	53	18	57	13	88
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	2	0	2	100	0	53	8	53	45	61	63	1	63	62	63	63	1	63	62	63
	RM0030	Connettivite mista	54	12	42	65	9	37	16	39	6	72	40	17	44	7	74	45	16	46	9	79
	RM0040	Fascite eosinofila	5	1	4	40	40	59	9	60	43	69	60	9	62	43	69	65	5	62	58	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	322	33	##	98	16	45	15	45	7	83	49	15	48	8	84	56	15	56	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	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	Aniridia	1	1	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	5	0	5	20	20	0	0	0	0	0	18	18	17	0	50	21	15	17	4	50
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	20	13	7	50	15	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	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	167	87	80	47	9	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	4	5	2	0	26
	RN0200	Hirschsprung malattia di	13	7	6	77	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	3	0	0	17
	RN0210	Atresia biliare	27	11	16	59	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	0	17
	RN0240	Ermafroditismo vero	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	18	11	20	4	30	41	8	45	30	49
	RN0260	Focomelia	5	4	1	0	0	10	19	0	0	48	31	18	31	0	49	32	18	31	0	50
	RN0280	Acrodistososi	2	0	2	50	0	7	7	7	0	13	29	18	29	11	47	29	18	29	11	47
	RN0290	Campodattilia familiare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13

## 7. (13/19)

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
	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	3	2	1	0	0	4	5	0	0	11	27	20	13	13	56	28	20	16	13	56
	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	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	13	9	0	30	
	RN0322	Onfalocele	3	1	2	33	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	2	3	0	5	
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	731	166	565	17	41	13	13	9	0	70	31	15	30	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 cefalopolisindattilia 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	100	57	43	0	14	4	9	0	0	48	22	18	20	0	72	25	18	22	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	24	1	23	4	0	0	0	0	0	20	19	24	0	62	22	20	28	0	63	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	7	4	3	86	29	0	0	0	0	25	22	15	4	72	29	22	32	4	72	
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	1	0	1	0	100	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	
	RN0540	Cute marmorata teleangectasica congenita	5	1	4	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	3	3	2	1	8	
	RN0550	Darier malattia di	45	22	23	58	2	20	10	18	0	53	33	16	33	6	73	40	15	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	136	75	61	70	38	1	6	0	0	61	13	17	6	0	82	18	17	13	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	8	2	6	88	63	13	33	0	0	100	29	35	18	0	105	33	36	24	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	
	RN0620	Pachidermoperiostosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	32	11	21	9	3	23	21	14	0	71	41	20	41	6	75	42	19	41	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	

## 7. (14/19)

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
	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	0	5	5	2	0	12	7	8	2	0	21
	RN0680	Turner sindrome di	25	0	25	68	0	1	3	0	0	9	10	9	9	0	39	22	14	20	0	48
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	0	5	20	0	0	0	0	0	5	6	1	0	16	6	7	1	0	0	18
	RN0710	MELAS sindrome	6	2	4	67	17	12	17	0	0	37	14	20	0	0	46	15	19	3	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	0	10	10	10	0	20	22	21	22	1	42
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	33	14	19	3	9	1	8	0	0	44	3	9	0	0	45	6	11	1	0	49
	RN0850	CHARGE associazione	17	6	11	12	0	0	0	0	0	0	4	8	1	0	27	7	8	2	0	27
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	20	10	10	60	35	2	8	0	0	34	16	16	10	1	49	21	16	14	2	49
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0910	Goldenhar sindrome di	20	10	10	0	0	2	7	0	0	32	16	19	8	0	50	20	17	13	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	41	16	25	39	20	2	4	0	0	23	16	18	6	0	59	23	18	18	0	59
	RN0960	Maffucci sindrome di	3	0	3	0	0	28	21	32	0	51	34	19	44	7	51	34	19	44	8	51
	RN1010	Noonan sindrome di	46	29	17	2	7	1	6	0	0	29	10	13	2	0	51	10	13	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	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	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	2	1	1	0	0	1	1	1	0	1	14	1	14	13	14	14	1	14	13	14
	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	8	5	3	0	0	0	1	0	0	2	11	7	11	2	23	13	7	17	2	23

## 7. (15/19)

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
	RN1170	Sindrome proteus	2	1	1	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	28	33	29	33	4	61	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	1	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	24	11	13	0	0	11	19	0	0	53	24	17	23	0	53	26	16	28	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	
	RN1250	Associazione VACTERL/WATER	35	21	14	66	20	0	0	0	0	6	10	0	0	35	9	10	2	0	35	
	RN1270	Williams sindrome di	56	33	23	2	9	4	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	12	5	7	8	0	1	2	0	0	6	17	14	13	0	44	18	13	14	2	45
	RN1350	Alagille sindrome di	11	7	4	64	9	4	11	0	0	37	5	10	2	0	37	9	11	6	0	38
	RN1360	Alport sindrome di	94	41	53	16	10	9	10	5	0	39	15	13	10	1	64	20	13	15	3	64
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	7	3	4	0	0	0	0	0	0	12	9	13	0	27	14	8	13	1	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	Ipomelanos di Ifo	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 epidemico	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	3	0	3	100	0	53	21	40	36	83	53	21	40	36	83	57	22	49	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	

## 7. (16/19)

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
	RN1760	Zellweger sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RN1810	Estrofia vescicale	39	25	14	33	36	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	13	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 artrogiposi multiple congenite	5	0	5	0	0	0	0	0	1	18	20	4	0	46	19	19	5	1	46	
	RNG030	Acrocefalosindattilia	2	1	1	0	0	12	12	12	0	23	12	12	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
	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	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	
	RNG040	Crouzon malattia di	2	2	0	0	0	22	22	22	0	43	22	22	22	0	43	32	14	32	18	45
	RNG040	Disostosi cleidocranica	13	4	9	0	0	1	3	0	0	10	19	16	14	0	52	19	16	14	0	52
	RNG040	Palatoschisi isolata o sindromica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	
	RNG050	Acondroplasia	37	20	17	0	14	0	0	0	0	8	17	0	0	63	13	19	1	0	63	
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	
	RNG050	Displasia pseudoreumatoide progressiva	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
	RNG050	Distrofia toracica asfissiante	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	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	38	19	19	0	8	11	14	5	0	48	25	16	22	0	61	30	18	29	0	79
	RNG050	Ipocondroplasia	7	1	6	0	14	0	0	0	0	16	18	1	0	40	22	15	30	0	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	4	0	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	
	RNG060	Buschke-Ollendorff sindrome di	4	0	4	0	0	13	21	1	0	48	44	23	52	5	66	45	23	53	7	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	
	RNG060	Discondrosteosi	11	5	6	0	0	8	9	4	0	25	28	15	25	2	56	28	15	26	2	56
	RNG060	Displasia craniometafisaria	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	
	RNG060	Displasia fibrosa	10	2	8	10	20	18	17	11	0	59	30	17	24	10	64	33	17	28	10	64

## 7. (17/19)

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
	RNG060	Displasia gnatodifasaria	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	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37	
	RNG060	Fairbank malattia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14	
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RNG060	Hajdu-Cheney sindrome di	2	1	1	0	0	11	11	11	0	21	28	7	28	21	35	30	6	30	24	35
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	5	2	3	40	20	7	12	0	0	30	15	10	14	0	30	33	19	32	13	66
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	21	8	13	33	19	14	14	11	0	46	22	14	18	2	47	26	13	23	2	48
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	77	31	46	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	Iftiosi cheratinopatica	12	7	5	58	50	0	0	0	0	6	9	1	0	33	10	11	5	1	35	
	RNG070	Iftiosi congenita autosomica recessiva	91	40	51	86	23	0	0	0	0	4	14	19	4	0	61	23	21	19	0	77
	RNG070	Iftiosi 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	Iftiosi volgare, forme gravi	12	3	9	100	0	0	0	0	0	18	14	16	0	46	22	16	16	4	52	
	RNG070	Iftiosi X-linked	67	67	0	84	6	0	1	0	0	10	20	22	14	0	87	24	24	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)	166	82	84	4	7	1	4	0	0	26	10	13	5	0	58	12	13	7	0	59
	RNG093	Emiipertrofia congenita	6	1	5	0	0	0	0	0	0	13	10	11	3	34	13	10	11	3	33	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	108	64	44	2	7	1	5	0	0	36	11	9	9	0	52	12	9	9	0	53
	RNG101	Coloboma congenito corioretinico	6	4	2	0	17	0	0	0	0	2	3	0	0	9	7	6	6	1	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	12	5	7	0	50	0	0	0	0	2	3	1	0	12	4	6	1	0	20	
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	17	7	10	65	12	0	2	0	0	7	33	17	37	5	66	35	17	39	11	66



## 7. (18/19)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG142	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	56	27	29	25	16	38	18	41	0	75	47	15	49	0	76	48	15	51	4	83
	RNG142	Sindrome CLOVE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione artero-venosa (CMAVM)	13	5	8	0	0	0	0	0	0	0	28	17	32	4	55	28	17	32	4	55
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica	80	49	31	74	46	0	0	0	0	0	13	14	7	0	50	21	15	18	1	60
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di	6	5	1	0	0	0	0	0	0	0	5	3	4	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	9	2	7	0	0	32	12	38	0	42	39	7	39	28	54	41	7	41	29	55
	RNG251	Cloaca persistente	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12	8	7	8	1	14
	RNG251	Complesso OEIS	4	2	2	75	50	0	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	34	0	34	76	29	1	3	0	0	16	13	12	15	0	45	32	12	32	0	54
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
	RNG264	Epispadia	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
	RNG264	Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di	10	0	10	0	80	0	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	5	5	20	0	4	4	3	0	14	9	5	8	1	20	13	6	13	6	29
<b>Totale Schede di Diagnosi</b>			<b>13467</b>																			

## 7. (19/19)

LEGENDA	
<b>COD</b>	CODICE ESENZIONE
<b>TOT</b>	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLOMR
<b>M/F</b>	SESSO
<b>PT (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
<b>E.R. (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
<b>DS</b>	DEVIAZIONE STANDARD
<b>MIN/MAX</b>	RANGE
<b>NOTA 1A</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
<b>NOTA 1B</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
<b>NOTA 1C</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
<b>NOTA 1D</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
<b>NOTA 1E</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016
<b>NOTA 2</b>	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

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

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archiviae e Validae</b>	<b>Schede Archiviae e Validae nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RA0020	Whipple malattia di	7	0	10	1
RA0030	Lyme malattia di	19	0	1	0
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0	0
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	31	1	2	0
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	71	3	3	0
RBG010	Neurofibromatosi	557	36	2	0
RBG020	Complesso Carney	1	0	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	6	0	12	2
RC0020	Kallmann sindrome di	30	2	80	13
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	1	1	0	0
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	9	6	14	8
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	29	1	10	1
RC0050	Leprecaunismo	0	0	0	0
RC0070	Deficienza congenita di zinco	2	1	5	2
RC0080	Lipodistrofia totale	2	1	2	1
RC0110	Crioglobulinemia mista	61	0	75	2
RC0150	Wilson malattia di	22	0	45	3
RC0160	Iposfatasia	8	0	1	0
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	6	0	8	0
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	0	0	0
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	21	2	6	2
RC0210	Behçet malattia di	97	6	103	13
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	55	7	5	1
RC0241	Febbre mediterranea familiare	68	0	65	0
RC0243	Sindrome TRAPS	3	0	3	0
RC0250	Costello sindrome di	0	0	0	0
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0	0	0
RC0310	Sotos sindrome di	13	1	1	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	6	0	2	0
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	21	5	17	6
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	23	3	10	2
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	118	6	374	54
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	17	0	82	12
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	52	7	49	5

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	9	0	18	1
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)	114	6	128	14
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0	0	0
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0	0	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	18	3	28	4
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	2	1	6	1
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	2	0	4	1
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	4	1	4	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	55	0	75	3
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	2	0	10	1
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0	0	0
RCG084	Malattie perossisomiali	2	0	0	0
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	0	0	0	0
RCG090	Mucopolipidosi	1	0	1	0
RCG091	Oligosaccaridosi	0	0	0	0
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	15	6	22	8
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	16	2	71	12
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	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	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	143	4	7	0
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	0	0	0	0
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	1	0	0	0
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	1	0	2	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	104	5	7	2
RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	0	15	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validated nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RCG140	Mucopolisaccaridosi	3	1	8	0
RCG150	Istiocitosi croniche	18	2	2	0
RCG160	Immunodeficienze primarie	201	2	324	24
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	30	4	29	4
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	43	6	30	8
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	3	0	1	0
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	2	0	1	0
RD0010	Sindrome emolitico uremica	243	3	18	3
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	36	1	10	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	10	1	5	1
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0	0	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	0	1	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	14	2	0	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	139	17	275	29
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	918	15	1266	48
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	3195	77	6106	431
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	57	7	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	79	16	2	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	0	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	162	124	26	11
RDG051	Neutropenie congenite	2	0	2	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	0	9	0
RF0030	Leigh malattia di	6	0	14	3
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	0	0	0	0
RF0081	Atrofia multisistemica	26	7	33	7
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	34	0	33	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	72	4	48	4
RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0	0	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	3	0	2	0
RF0140	West sindrome di	3	2	3	2
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	24	3	25	3
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	4	0	1	0
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	0	0	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	3	1	2	1
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	9	0	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0	0
RF0220	Behr sindrome di	0	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	15	2	0	0
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0	0	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validate nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RF0250	Emeralopia congenita	1	1	0	0
RF0260	Oguchi sindrome di	0	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	8	0	7	0
RF0280	Cheratocono	181	40	0	0
RF0290	Congiuntivite lignea	2	0	0	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	4	0	3	0
RF0320	Coroidite multifocale	3	1	0	0
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0	0	0
RF0370	Fahr malattia di	3	1	4	1
RF0411	Sindrome della persona rigida	8	3	8	3
RFG030	Gangliosidosi	0	0	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	17	2	35	5
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	1	0	2	0
RFG050	Atrofie muscolari spinali	2	0	1	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	5	0	6	0
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	23	0	3	0
RFG080	Distrofie muscolari	67	4	17	2
RFG090	Distrofie miotoniche	47	1	0	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	0	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	14	7	9	2
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	70	10	1	0
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	8	0	0	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	3	2	0	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	27	7	1	0
RFG160	Distonie primarie	5	0	6	0
RG0010	Endocardite reumatica	269	6	285	11
RG0020	Poliangioite microscopica	22	6	23	6
RG0030	Poliarterite nodosa	10	0	8	1
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	33	1	28	2
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0	0	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	27	1	18	1
RG0080	Arterite a cellule giganti	96	4	115	13
RG0090	Takayasu malattia di	35	3	37	4
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	0	0	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	3	1	6	1
RGG010	Microangiopatie trombotiche	99	6	0	0
RH0011	Sarcoidosi	11	1	12	1
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	1	0	3	0
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0	0	0
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	0	0	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	6	0	6	0
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a	131	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
	sindromi				
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	68	2	23	0
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	62	6	121	17
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	12	0	9	0
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	11	0	23	4
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	3	1	8	1
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	46	2	14	2
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	3	0	1	0
RJG010	Tubulopatie primitive	36	0	40	1
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	78	8	83	8
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	0	0	0	0
RL0030	Pemfigo	253	21	320	30
RL0040	Pemfigoide bolloso	468	33	514	42
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	67	8	106	16
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	105	7	159	22
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	93	15	113	23
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	14	8	15	9
RM0010	Dermatomiosite	84	2	55	5
RM0020	Polimiosite	58	7	38	7
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	2	1	2	1
RM0030	Connettivite mista	54	6	52	9
RM0040	Fascite eosinofila	5	1	2	1
RM0050	Fascite diffusa	3	0	4	0
RM0060	Policondrite ricorrente	2	0	1	0
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	2	0	1	0
RM0110	Miosite a corpi inclusi	3	0	1	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	322	55	619	131
RM0121	Sindrome SAPHO	2	0	3	1
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	0	0
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	0	0	0	0
RN0040	Joubert sindrome di	2	0	0	0
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0	0	0
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	3	0	2	0
RN0100	Peters anomalia di	1	0	0	0
RN0110	Aniridia	1	0	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	4	0	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	5	2	1	1
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	0	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	20	2	11	0
RN0170	Atresia del digiuno	0	0	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validated nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	167	2	142	4
RN0200	Hirschsprung malattia di	13	3	10	2
RN0210	Atresia biliare	27	3	35	5
RN0240	Ermafroditismo vero	3	0	6	0
RN0260	Focomelia	5	1	0	0
RN0270	Deformità di Sprengel	0	0	0	0
RN0280	Acrodisostosi	2	0	2	0
RN0290	Camptodattilia familiare	1	1	0	0
RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	0	20	2
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	3	1	0	0
RN0320	Gastroschisi	3	0	1	0
RN0321	Sindrome Prune Belly	3	1	0	0
RN0322	Onfalocele	3	1	1	1
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	731	46	237	33
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	0	0	0	0
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0	0	0
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	3	0	0	0
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0	0	0
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	3	0	0	0
RN0401	Cohen sindrome di	0	0	0	0
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	2	0	0	0
RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0	0	0
RN0430	Poland sindrome di	100	5	0	0
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	0	0	0	0
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	0	0	0	0
RN0490	Weaver sindrome di	1	0	0	0
RN0500	Cutis Laxa	3	0	0	0
RN0510	Incontinentia pigmenti	24	2	1	0
RN0520	Xeroderma pigmentoso	7	1	9	2
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	1	1	0	0
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	0	0	0
RN0550	Darier malattia di	45	3	70	10
RN0560	Discheratosi congenita	1	0	0	0
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	136	11	314	50
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	0	0	0	0
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	3	0	11	2
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	8	1	30	7
RN0610	Ipoplasia focale dermica	3	0	1	0
RN0620	Pachidermoperiostosi	1	0	0	0
RN0630	Pseudoxantoma elastico	32	4	3	0
RN0640	Aplasia congenita della cute	3	0	0	0
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	1	0	0	0



<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validare nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	0	0	0
RN0680	Turner sindrome di	25	5	38	9
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	0	5	0
RN0710	MELAS sindrome	6	1	6	0
RN0720	MERRF sindrome	15	0	5	0
RN0740	Ivemark sindrome di	0	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	13	0	2	1
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	0	0	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0	0	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	0	0
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0	0	0
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	0	0	0
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	0	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	33	3	2	1
RN0850	CHARGE associazione	17	0	4	2
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	20	1	39	4
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	0	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	20	1	0	0
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0	0	0
RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0	0	0
RN0940	Sindrome Kabuki	5	0	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	41	1	31	7
RN0960	Maffucci sindrome di	3	1	0	0
RN0970	Marshall sindrome di	0	0	0	0
RN0980	Meckel sindrome di	0	0	0	0
RN1000	Nager sindrome di	0	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	46	7	1	0
RN1020	Opitz sindrome di	0	0	0	0
RN1021	Sindrome FG	0	0	0	0
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	2	0	0	0
RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	0	0
RN1060	Roberts sindrome di	0	0	0	0
RN1070	Robinow sindrome di	0	0	0	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	0	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	1	0	0	0
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	0	0	0	0
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	2	1	0	0
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	10	0	0	0
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	8	1	0	0
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0	0	0
RN1170	Sindrome proteus	2	0	0	0
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0	0	0
RN1190	Sindrome nail-patella	10	0	0	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validare nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	0	3	0
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	5	0	0	0
RN1220	Stickler sindrome di	24	1	0	0
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	1	0	0	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	35	2	42	2
RN1270	Williams sindrome di	56	4	1	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	0	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	16	0	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	12	1	1	1
RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0	0	0
RN1350	Alagille sindrome di	11	1	13	2
RN1360	Alport sindrome di	94	4	15	4
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	7	1	0	0
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0	0	0
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0	0	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	0	0	0
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	0	0	0	0
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0	0
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	0	0	0	0
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	2	0	0	0
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0	0	0
RN1480	Ipomelanosi di Ito	5	0	7	1
RN1500	Kid sindrome	0	0	0	0
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	5	0	0	0
RN1530	Leopard sindrome	4	0	0	0
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0	0	0
RN1560	Neu-Laxova sindrome di	0	0	0	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	3	0	1	0
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	12	0	0	0
RN1630	Sindrome acrocallosa	0	0	0	0
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0	0	0
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	0	0	0
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0	0	0
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	4	0	24	3
RN1710	Tay sindrome di	0	0	0	0
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	3	1	3	1
RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	0	0	0
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	0	0	0
RN1760	Zellweger sindrome di	1	1	1	1
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	0	0	0	0
RN1780	Char sindrome di	0	0	0	0
RN1810	Estrofia vescicale	39	5	33	7
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	0	0	0	0
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	0	0	0	0
RNG010	Pseudoermafroditismi	12	0	14	2
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	0	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	6	0	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)	17	2	0	0
RNG050	Condrodistrofie congenite	91	8	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	145	14	12	6
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	196	18	598	118
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	0	6	1
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	166	17	12	2
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0	0	0
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	6	2	0	0
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0	0	0
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	108	8	6	1
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	6	4	0	0
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	10	0	18	2
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	12	1	0	0
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	17	2	29	9
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	0	0	0	0
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0	0
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	0	0	0	0
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	71	6	17	0
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	80	11	215	43
RNG200	Amartomatosi multiple	18	3	0	0
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	6	1	7	1
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	15	0	0
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	0	0	0	0
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	40	0	45	16
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	0
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	11	0	0	0
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	0	0	0
RP0010	Embrionfetopatia rubeolica	0	0	0	0
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0	0	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	0	2	0
<b>Totale</b>		<b>13.467</b>	<b>951</b>	<b>14.797</b>	<b>1.503</b>

\* Nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente



ISTITUTO DI RICERCHE  
FARMACOLOGICHE  
MARIO NEGRI · IRCCS

# Registro Lombardo Malattie Rare Rapporto al 31 Dicembre 2022

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

## STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	Ottobre 2023	Prima edizione
1	Marzo 2024	Aggiunta colonna "Schede Archivate e Validare nel 2022" - vedi tabella al punto 8

