

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

ALLEGATO 6

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2023

A cura del
Centro di Coordinamento

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

LEGENDA	
A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO	NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO
R = CASO CENSITO NEL REGISTRO	P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE, SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.
A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI	1 = 9.981.554 (4.895.446 maschi, 5.086.108 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2021. http://dati.istat.it/
NA = NON APPLICABILE	2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. June 2018, n° 1. (www.orpha.net)
N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel Registro.	
NOTA 1A = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009	NOTA 2 = ATTESTATO DI ESENZIONE VALIDO PER 5 ANNI, RINNOVABILE. PER LE ANALISI NON È STATA CONSIDERATA QUESTA LIMITAZIONE
NOTA 1B = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011	NOTA 3 = PER LA SARCOIDOSI SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI
NOTA 1C = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016	
NOTA 1D = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016	
NOTA 1E = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																
NS	RA0010	Hansen malattia di (ORPHA548; Leprosy)	13	13	0	0	1	12	6	6	0	0	0,12	0,12	0,12	
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	52	21	4	27	5	47	36	11	0	0	0,73	0,22	0,47	
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	258	86	112	60	8	250	117	133	3	7	2,37	2,62	2,50	
	TOTALE		323	120	116	87	14	309	159	150	3	7	3,23	2,95	3,09	
2 - TUMORI																
2	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	111	84	14	13	5	106	43	63	26	25	0,87	1,24	1,06	
2	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	69	41	7	21	2	67	31	36	21	19	0,63	0,71	0,67	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	4	2	0	2	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04	
	RB0040	Gardner sindrome di (ORPHA79665; Gardner syndrome)	6	6	0	0	0	6	3	3	0	0	0,06	0,06	0,06	
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	661	438	28	195	64	597	321	276	11	15	6,52	5,43	5,96	6,00
	RB0060	Linfoangiomiomatosi (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	110	25	10	75	11	99	2	97	1	1	0,04	1,91	0,99	0,15
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	48	12	2	34	1	47	16	31	3	3	0,32	0,61	0,47	1,10
	RBG010	Neurofibromatosi	2.538	1.155	255	1.128	148	2.390	1.149	1.241	293	277	23,32	24,40	23,87	
		<i>Neurofibromatosi tipo I</i> (<i>ORPHA636; Neurofibromatosis type 1</i>)	<i>1.321</i>	<i>0</i>	<i>244</i>	<i>1.077</i>	<i>49</i>	<i>1.272</i>	<i>607</i>	<i>665</i>	<i>217</i>	<i>214</i>	<i>12,32</i>	<i>13,08</i>	<i>12,70</i>	<i>21,30</i>
		<i>Neurofibromatosi tipo II</i> (<i>ORPHA637; Neurofibromatosis type 2</i>)	<i>43</i>	<i>0</i>	<i>9</i>	<i>34</i>	<i>5</i>	<i>38</i>	<i>17</i>	<i>21</i>	<i>0</i>	<i>2</i>	<i>0,35</i>	<i>0,41</i>	<i>0,38</i>	<i>1,70</i>
		<i>Neurofibromatosi tipo III</i> (<i>ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3</i>)	<i>19</i>	<i>0</i>	<i>2</i>	<i>17</i>	<i>0</i>	<i>19</i>	<i>12</i>	<i>7</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0,24</i>	<i>0,14</i>	<i>0,19</i>	
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	9	2	0	7	0	9	5	4	1	0	0,10	0,08	0,09	
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	1.025	301	88	636	17	1.008	416	592	2	0	8,44	11,64	10,07	
		<i>Lynch sindrome di</i> (<i>ORPHA144; Lynch syndrome</i>)	<i>724</i>	<i>0</i>	<i>88</i>	<i>636</i>	<i>17</i>	<i>707</i>	<i>292</i>	<i>415</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>5,93</i>	<i>8,16</i>	<i>7,06</i>	
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	309	170	89	50	6	303	164	139	0	0	3,33	2,73	3,03	
	TOTALE		4.890	2.236	493	2.161	254	4.636	2.151	2.485	358	340	43,66	48,87	46,30	
3 - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE																
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	186	93	15	78	7	179	94	85	20	26	1,91	1,67	1,79	
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	423	204	10	209	11	412	313	99	13	6	6,35	1,95	4,12	3,75
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	478	341	14	123	32	446	230	216	7	10	4,67	4,25	4,45	
		<i>Conn sindrome di</i>	<i>69</i>	<i>0</i>	<i>7</i>	<i>62</i>	<i>5</i>	<i>64</i>	<i>37</i>	<i>27</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0,75</i>	<i>0,53</i>	<i>0,64</i>	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	68	0	7	61	6	62	36	26	1	2	0,73	0,51	0,62	
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	807	498	51	258	7	800	259	541	88	109	5,26	10,64	7,99	6,00
		<i>11-beta-idrossilasi deficit di (ORPHA90795; Congenital adrenal hyperplasia due to 11- beta-hydroxylase deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,47
		<i>17-alfa-idrossilasi deficit di (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17- alpha-hydroxylase deficiency)</i>	4	0	0	4	0	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	0,10
		<i>18-idrossilasi deficit di (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoaldosteronism type 1)</i>	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>20,22-desmolasi deficit di (ORPHA90790; Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)</i>	2	0	2	0	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)</i>	295	0	47	248	1	294	116	178	57	55	2,35	3,50	2,94	7,00
		<i>3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3- beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)</i>	7	0	1	6	0	7	2	5	1	1	0,04	0,10	0,07	
		<i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di (ORPHA95699; Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>STAR deficit di (ORPHA325524; Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	126	29	27	70	1	125	92	33	54	27	1,87	0,65	1,25	0,39
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	166	37	8	121	1	165	128	37	16	6	2,60	0,73	1,65	
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	1.601	932	58	611	24	1.577	319	1.258	3	7	6,47	24,74	15,75	
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)</i>	13	0	1	12	0	13	4	9	0	1	0,08	0,18	0,13	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)</i>	81	0	14	67	1	80	22	58	0	0	0,45	1,14	0,80	
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)</i>	575	0	43	532	3	572	99	473	1	2	2,01	9,30	5,71	
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	7	6	0	1	0	7	3	4	0	1	0,06	0,08	0,07	
		<i>Laron sindrome di (ORPHA633; Laron syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	0,30
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	886	410	246	230	0	886	71	815	71	815	1,44	16,03	8,85	
	RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Leprechaunism)	8	6	0	2	3	5	3	2	1	1	0,06	0,04	0,05	
	RC0300	Kenny-Caffey sindrome di (ORPHA2333; Kenny-Caffey syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA3221; Generalized resistance to thyroid hormone)	61	11	7	43	2	59	22	37	7	7	0,45	0,73	0,59	
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	3	0	2	1	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03	7,00
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	322	159	15	148	5	317	135	182	9	14	2,74	3,58	3,17	
		<i>Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)</i>	77	0	6	71	1	76	33	43	1	3	0,67	0,85	0,76	3,30
		<i>Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)</i>	82	0	9	73	0	82	31	51	4	7	0,63	1,00	0,82	
		<i>Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia 2B)</i>	4	0	0	4	0	4	0	4	0	0	0,00	0,08	0,04	
		<i>Sindrome MEN tipo 4 (ORPHA276152; Multiple endocrine neoplasia type 4)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	TOTALE		5.074	2.726	453	1.895	93	4.981	1.669	3.312	289	1.031	33,87	65,13	49,75	
4 - MALATTIE DEL METABOLISMO																
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1.642	295	414	933	59	1.583	846	737	366	305	17,17	14,49	15,81	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>	6	0	0	6	1	5	5	0	4	0	0,10	0,00	0,05	
		<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE)</i> (<i>ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency</i>)	8	0	0	8	0	8	3	5	3	3	0,06	0,10	0,08	
		<i>Acidemia isovalerica (SNE)</i> (<i>ORPHA33; Isovaleric acidemia</i>)	4	0	0	4	1	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	1,00
		<i>Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE)</i> (<i>ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB</i>)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i>	29	0	1	28	2	27	14	13	8	6	0,28	0,26	0,27	
		<i>Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)</i> (<i>ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD</i>)	8	0	0	8	0	8	6	2	6	0	0,12	0,04	0,08	
		<i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)</i> (<i>ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia</i>)	4	0	0	4	0	4	3	1	2	0	0,06	0,02	0,04	
		<i>Acidemia propionica (SNE)</i> (<i>ORPHA35; Propionic Acidemia</i>)	9	0	0	9	1	8	5	3	5	1	0,10	0,06	0,08	0,20
		<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>	54	0	4	50	6	48	24	24	10	11	0,49	0,47	0,48	
		<i>Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE)</i> (<i>ORPHA391417; HSD10 disease</i>)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)</i> (<i>ORPHA20; 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)</i> (<i>ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria</i>)	4	0	0	4	0	4	4	0	4	0	0,08	0,00	0,04	
		<i>Aciduria idrossiglutarica</i> (<i>ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA79314; ORPHA19; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Aciduria malonica (SNE)</i> (<i>ORPHA943; Malonic aciduria</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Albinismo</i>	148	0	50	98	0	148	77	71	51	42	1,56	1,40	1,48	
		<i>Alcaptonuria</i> (<i>ORPHA56; Alkaptonuria</i>)	17	0	3	14	1	16	11	5	0	0	0,22	0,10	0,16	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	7	0	2	5	0	7	4	3	1	0	0,08	0,06	0,07	1,50
		Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	135	0	10	125	1	134	79	55	8	4	1,60	1,08	1,34	14,00
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	7	0	2	5	0	7	4	3	4	3	0,08	0,06	0,07	
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	18	0	6	12	0	18	4	14	4	5	0,08	0,28	0,18	
		Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE)	3	0	1	2	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	3	0	3	0	0	3	1	2	1	2	0,02	0,04	0,03	
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	14	0	4	10	0	14	9	5	7	4	0,18	0,10	0,14	1,60
		Deficit piruvato carbossilasi (SNE) (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE)	4	0	0	4	0	4	3	1	1	1	0,06	0,02	0,04	
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	7	0	0	7	0	7	4	3	1	0	0,08	0,06	0,07	
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	173	0	8	165	0	173	92	81	43	36	1,87	1,59	1,73	
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	4,20
		Iminoacidemia (ORPHA42062; Iminoglycinuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	6,68
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Iper-Beta-Alaninemia (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
1E		Iperfenilalaninemia	469	0	211	258	1	468	242	226	96	98	4,91	4,44	4,67	
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	127	0	100	27	0	127	68	59	60	50	1,38	1,16	1,27	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	8	0	1	7	6	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	0,17
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	2	0	0	2	0	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02	
		Iperlisinemia (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ipermetioninemia (SNE) (ORPHA289891; ORPHA289290; ORPHA88618; Hypermethioninemia due to glycine N-methyltransferase deficiency; Hypermethioninemia encephalopathy due to adenosine kinase deficiency; Psychomotor retardation due to S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	6	0	0	6	1	5	5	0	3	0	0,10	0,00	0,05	
		Ipervalinemia	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	15	0	2	13	1	14	10	4	5	1	0,20	0,08	0,14	
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE) (ORPHA394; Classic homocystinuria)	23	0	0	23	0	23	12	11	3	3	0,24	0,22	0,23	1,65
		Ornitina aminotransferasi deficit di (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		Prolidasi deficit di (ORPHA742; Prolidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia- homocitrullinuria syndrome)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	1	0,04	0,02	0,03	12,00
		Tirosinemia non tipizzata	12	0	4	8	0	12	6	6	3	3	0,12	0,12	0,12	
		Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	96	7	9	80	7	89	36	53	20	28	0,73	1,04	0,89	
		<i>Acidemia argininosuccinica (SNE)</i> (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	16	0	2	14	1	15	6	9	3	7	0,12	0,18	0,15	1,00
		<i>Argininemia (SNE)</i> (ORPHA90; Argininemia)	4	0	0	4	0	4	3	1	1	1	0,06	0,02	0,04	
		<i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di</i> (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	0,31
		<i>Citrullinemia tipo I (SNE)</i> (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	31	0	2	29	1	30	14	16	13	12	0,28	0,31	0,30	2,40
		<i>Citrullinemia tipo II (SNE)</i> (ORPHA247585; Citrullinemia type II)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
1A		<i>Iperammoniemia ereditaria</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di</i> (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di</i> (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	31	0	5	26	4	27	8	19	1	5	0,16	0,37	0,27	1,40
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito) (ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)	405	113	28	264	26	379	180	199	63	69	3,65	3,91	3,79	
		<i>Aspartilglucosaminuria</i> (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Deficit congenito di lattasi</i> (ORPHA53690; Congenital lactase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Difetti del trasporto del glucosio</i> (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	23	0	1	22	0	23	11	12	6	5	0,22	0,24	0,23	
		<i>Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di</i> (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	4	0	0	4	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04	
		<i>Galattosemia (SNE)</i> (ORPHA352; Galactosemia)	29	0	6	23	1	28	15	13	6	7	0,30	0,26	0,28	
		<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i> (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	14	0	3	11	0	14	12	2	7	1	0,24	0,04	0,14	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	50	0	4	46	2	48	28	20	10	10	0,57	0,39	0,48	
		Glicogenosi tipo 10 (ORPHA97234; Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	5	0	0	5	0	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05	
		Glicogenosi tipo 12 (ORPHA57; Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 13 (ORPHA99849; Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	69	0	7	62	9	60	30	30	6	8	0,61	0,59	0,60	
		Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	11	0	0	11	0	11	5	6	3	2	0,10	0,12	0,11	
		Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	23	0	3	20	1	22	7	15	0	1	0,14	0,29	0,22	
		Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Glicogenosi tipo 7 (ORPHA371; Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	
		Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	53	0	3	50	0	53	14	39	6	20	0,28	0,77	0,53	5,00
		Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Malassorbimento di glucosio e galattosio</i> (<i>ORPHA35710; Glucose-galactose malabsorption</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Malattia da corpi poliglucosani</i> (<i>ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease</i>)	4	0	1	3	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04	
		<i>Saccarasi isomaltasi deficit di</i> (<i>ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	20,00	
	RCG061	<i>Iperinsulinismi congeniti</i> (<i>ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism</i>)	58	10	30	18	1	57	30	27	26	19	0,61	0,53	0,57	
	RCG070	<i>Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine</i> (<i>escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III</i>) (<i>ORPHA101953; Rare dyslipidemia</i>)	312	129	19	164	27	285	161	124	39	33	3,27	2,44	2,85	
		<i>Abetalipoproteinemia</i> (<i>ORPHA14; Abetalipoproteinemia</i>)	4	0	1	3	0	4	1	3	1	1	0,02	0,06	0,04	
		<i>Beta ossidazione deficit di</i> (<i>ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder</i>)	76	0	12	64	7	69	37	32	29	20	0,75	0,63	0,69	
		<i>Carnitina muscolare deficit di</i> (<i>ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency</i>)	16	0	1	15	0	16	3	13	0	3	0,06	0,26	0,16	
		<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i> (<i>ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1</i>)	5	0	0	5	1	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	0,10
1A		<i>Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i> (<i>ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia</i>)	6	0	0	6	0	6	4	2	0	0	0,08	0,04	0,06	0,10
		<i>Ipertrigliceridemia familiare</i> (<i>ORPHA181425; Major hypertriglyceridemia</i>)	24	0	1	23	3	21	16	5	1	0	0,32	0,10	0,21	
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare</i> (<i>ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency</i>)	4	0	0	4	0	4	4	0	0	0	0,08	0,00	0,04	
		<i>Ipo betalipoproteinemia familiare</i> (<i>ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia</i>)	40	0	3	37	1	39	25	14	4	5	0,51	0,28	0,39	
		<i>Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di</i> (<i>ORPHA650; LCAT deficiency</i>)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Tangier malattia di</i> (<i>ORPHA31150; Tangier disease</i>)	6	0	1	5	0	6	5	1	0	0	0,10	0,02	0,06	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	5	2	2	1	0	5	4	1	3	0,08	0,02	0,05		
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari (ORPHA485631; Congenital bile acid synthesis defect)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0,04	0,00	0,02		
		<i>CoA ligasi degli acidi biliari deficit di</i> (ORPHA276066; <i>Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1</i> (ORPHA79301; <i>Congenital bile acid synthesis defect type 1</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2</i> (ORPHA79303; <i>Congenital bile acid synthesis defect type 2</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3</i> (ORPHA79302; <i>Congenital bile acid synthesis defect type 3</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4</i> (ORPHA79095; <i>Congenital bile acid synthesis defect type 4</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Ipercolanemia familiare</i> (ORPHA238475; <i>Familial hypercholanemia</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i> (ORPHA909; <i>Cerebrotendinous xanthomatosis</i>)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0,04	0,00	0,02		
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi (ORPHA352301; Disorder of phospholipids, sphingolipids and fatty acids biosynthesis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Sindrome PHARC</i> (ORPHA171848; <i>Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	20	17	0	3	3	17	6	11	4	0,12	0,22	0,17	1,00	
	RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	18	12	0	6	0	18	4	14	0	0,08	0,28	0,18		

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG084	Malattie perossisomiali (ORPHA68373; Peroxisomal disease)	6	1	3	2	1	5	3	2	2	1	0,06	0,04	0,05	
		<i>Acidemia pipecolica</i> (ORPHA34; <i>Pipecolic acidemia</i>)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Condrosplasia punctata rizomelica</i> (ORPHA177; <i>Rhizomelic chondrodysplasia punctata</i>)	4	0	3	1	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	1,00
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	51	14	7	30	18	33	24	9	10	0	0,49	0,18	0,33	
	RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	4	2	0	2	2	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi (ORPHA79169; Disorder of neurotransmitter metabolism and transport)	5	1	0	4	0	5	3	2	3	1	0,06	0,04	0,05	
		<i>Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di</i> (ORPHA2066; <i>Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i> (ORPHA230; <i>Dopamine beta-hydroxylase deficiency</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Iperkplexia ereditaria</i> (ORPHA3197; <i>Hereditary hyperekplexia</i>)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	0	0,04	0,02	0,03	
		<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA22; <i>Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency</i>)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	343	143	34	166	62	281	151	130	3	13	3,06	2,56	2,81	
		<i>Coproporfirina ereditaria</i> (ORPHA79273; <i>Hereditary coproporphryria</i>)	7	0	0	7	0	7	3	4	1	0	0,06	0,08	0,07	
		<i>Porfiria acuta intermittente</i> (ORPHA79276; <i>Acute intermittent porphyria</i>)	31	0	6	25	1	30	10	20	0	2	0,20	0,39	0,30	0,54
		<i>Porfiria cutanea tarda</i> (ORPHA101330; <i>Porphyria cutanea tarda</i>)	75	0	23	52	26	49	39	10	0	0	0,79	0,20	0,49	4,00
		<i>Porfiria da deficit di ALAD</i> (ORPHA100924; <i>Porphyria due to ALA dehydratase deficiency</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
1B		<i>Porfiria eritropoietica</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i> (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
		<i>Porfiria eritropoietica epatica</i> (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Porfiria variegata</i> (ORPHA79473; Porphyria variegata)	15	0	3	12	0	15	6	9	1	0	0,12	0,18	0,15	0,32
		<i>Protoporfiria eritropoietica</i> (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	68	0	2	66	1	67	29	38	1	10	0,59	0,75	0,67	0,92
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine (ORPHA79224; Disorder of purine or pyrimidine metabolism)	16	12	0	4	2	14	13	1	3	0	0,26	0,02	0,14	
		<i>Adenilsuccinasi deficit di</i> (ORPHA46; Adenylosuccinate lyase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di</i> (ORPHA976; Adenine phosphoribosyltransferase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA1675; Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i> (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	0	0	4	1	3	3	0	1	0	0,06	0,00	0,03	
		<i>Oroticoaciduria</i> (ORPHA30; Hereditary orotic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Xantinuria</i> (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0160	Iposfosfatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)	25	6	4	15	0	25	4	21	1	6	0,08	0,41	0,25	
	RC0230	Calcinosi tumorale (ORPHA53715; Familial tumoral calcinosis)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE																
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760) (ORPHA79174; Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism)	141	12	42	87	4	137	71	66	45	37	1,44	1,30	1,37	
		<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE)</i> (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency)	9	0	0	9	1	8	6	2	4	1	0,12	0,04	0,08	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) (ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)	4	0	2	2	0	4	1	3	1	2	0,02	0,06	0,04	8,00
		Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02	
		Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	25	0	1	24	0	25	6	19	5	6	0,12	0,37	0,25	
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	24	0	8	16	0	24	14	10	13	10	0,28	0,20	0,24	
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	18	0	10	8	0	18	7	11	7	10	0,14	0,22	0,18	
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	3	0	2	1	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA1572; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	14	0	5	9	0	14	8	6	5	4	0,16	0,12	0,14	1,00
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	15	0	11	4	1	14	10	4	1	0	0,20	0,08	0,14	
		Deficit dienoil reductasi (SNE) (ORPHA431361; Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE) (ORPHA99900; Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	9	0	1	8	0	9	7	2	3	0	0,14	0,04	0,09	
		Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	5	0	1	4	1	4	2	2	2	2	0,04	0,04	0,04	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	3	1	0	2	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	
		<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di</i> (<i>ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency</i>)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	3	0	0	3	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	
		<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di</i> (<i>ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency</i>)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale (ORPHA223713; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder)	3	1	1	1	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	
		<i>Altri difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Citocromo C ossidasi deficit di</i> (<i>ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency</i>)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale (ORPHA254758; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies)	39	17	2	20	2	37	16	21	1	1	0,32	0,41	0,37	
		<i>Miopatia mitocondriale a trasmissione materna</i> (<i>ORPHA254788; Maternally-inherited mitochondrial myopathy</i>)	6	0	1	5	1	5	3	2	1	0	0,06	0,04	0,05	
		<i>Oftalmoplegia esterna progressiva</i> (<i>ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia</i>)	14	0	1	13	1	13	5	8	0	0	0,10	0,16	0,13	
		<i>Sindrome NARP</i> (<i>ORPHA644; NARP syndrome</i>)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	157	90	3	64	48	109	43	66	4	4	0,87	1,30	1,09	0,60
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	68	18	7	43	14	54	21	33	0	0	0,43	0,65	0,54	
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	209	100	14	95	11	198	118	80	6	4	2,39	1,57	1,98	4,30
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	2	1	0	1	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers Huttenlocher syndrome)	7	6	0	1	5	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
				RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	114					45	7				
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	16	8	2	6	2	14	9	5	4	2	0,18	0,10	0,14	9,00
		<i>Deficit del coenzima Q10</i> (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)	8	0	2	6	1	7	4	3	1	1	0,08	0,06	0,07	
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	106	45	6	55	32	74	42	32	21	17	0,85	0,63	0,74	
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina (ORPHA79172; Creatine deficiency syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di</i> (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	11	3	1	7	2	9	3	6	1	4	0,06	0,12	0,09	
		<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i>	8	0	1	7	2	6	2	4	1	3	0,04	0,08	0,06	
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	325	86	35	204	36	289	139	150	9	8	2,82	2,95	2,89	
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di</i> (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Fabry malattia di</i> (ORPHA324; Fabry Disease)	163	0	25	138	11	152	68	84	2	5	1,38	1,65	1,52	
		<i>Gaucher malattia di</i> (ORPHA355; Gaucher Disease)	61	0	8	53	6	55	32	23	3	2	0,65	0,45	0,55	1,70

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Niemann-Pick malattia di (ORPHA77292; ORPHA77293; ORPHA646; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann-Pick disease type A; Niemann-Pick disease type B; Niemann-Pick disease type C; Niemann-Pick disease type C, adult; neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, juvenile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form; Niemann-Pick disease type D; Niemann-Pick disease type E)	14	0	2	12	2	12	8	4	3	1	0,16	0,08	0,12	0,4 1
	RCG140	Mucopolisaccaridiosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	85	14	9	62	22	63	43	20	22	14	0,87	0,39	0,63	
		Mucopolisaccaridiosi non tipizzata	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Mucopolisaccaridiosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	16	0	3	13	3	13	9	4	6	3	0,18	0,08	0,13	
		Mucopolisaccaridiosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	22	0	0	22	10	12	12	0	5	0	0,24	0,00	0,12	10,00
		Mucopolisaccaridiosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	17	0	4	13	4	13	7	6	4	5	0,14	0,12	0,13	0,30
		Mucopolisaccaridiosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	11	0	2	9	1	10	8	2	4	1	0,16	0,04	0,10	
		Mucopolisaccaridiosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	2	0,02	0,04	0,03	0,16
		Mucopolisaccaridiosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01
		Mucopolisaccaridiosi tipo 9 (ORPHA67041; Hyaluronidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG090	Mucolipidiosi (ORPHA79212; Mucolipidiosis)	15	6	2	7	6	9	4	5	1	3	0,08	0,10	0,09	
		Mucolipidiosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidiosis type II)	5	0	1	4	2	3	1	2	0	2	0,02	0,04	0,03	
		Mucolipidiosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidiosis type III)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Mucolipidiosi tipo 4 (ORPHA578; Mucolipidiosis type IV)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RCG091	Oligosaccaridiosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	12	1	4	7	2	10	4	6	0	2	0,08	0,12	0,10	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Fucosidosi</i> (ORPHA349; Fucosidosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Galattosialidosi</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		<i>Malattia da accumulo di acido sialico</i> (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
		<i>Mannosidosi</i> (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	5	0	0	5	2	3	1	2	0	0,02	0,04	0,03	0,1	
		<i>Schindler malattia di</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Sialidosi</i> (ORPHA309294; Sialidosis)	4	0	3	1	0	4	1	3	0	0,02	0,06	0,04		
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	20	10	3	7	10	10	6	4	5	0,12	0,08	0,10		
		<i>Gangliosidosi-GM1</i> (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	6	0	0	6	2	4	2	2	0	0,04	0,04	0,04		
		<i>Gangliosidosi-GM2</i> (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	4	0	3	1	2	2	1	1	1	0,02	0,02	0,02	5,00	
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	16	12	0	4	4	12	3	9	2	0,06	0,18	0,12		
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	7	2	3	2	0	7	4	3	0	0,08	0,06	0,07		
		<i>Austin sindrome di</i> (ORPHA585; Multiple sulfatase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo</i> (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	5	0	3	2	0	5	2	3	0	0,04	0,06	0,05		
		<i>Wolman malattia di</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0100	Farber malattia di (ORPHA333; Farber disease)	9	9	0	0	2	7	5	2	0	0,10	0,04	0,07		
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI																
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	76	3	11	62	0	76	35	41	35	0,71	0,81	0,76		

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato (ORPHA79171; ORPHA285657; Disorder of cobalamin metabolism and transport; Disorder of folate metabolism and transport)	13	0	3	10	0	13	5	8	5	7	0,10	0,16	0,13	
		<i>Cobalamina C deficit congenito di (ORPHA26; Methylmalonic acidemia with homocystinuria)</i>	13	0	3	10	0	13	5	8	5	7	0,10	0,16	0,13	
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D (ORPHA289098; Disorders of vitamin D metabolism)	3	1	0	2	1	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1 (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)</i>	2	0	0	2	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	94	32	7	55	4	90	41	49	12	15	0,83	0,96	0,90	
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040) (ORPHA309833; Disorder of other vitamins and cofactors metabolism and transport)	5	2	0	3	0	5	1	4	0	3	0,02	0,08	0,05	
		<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxal phosphate-responsive seizures)</i>	3	0	0	3	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03	0,20
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI																
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (ORPHA309842; Disorder of iron metabolism and transport)	3.393	2.755	62	576	418	2.975	2.353	622	7	2	47,76	12,23	29,71	
1A		<i>Anemia microcitica ereditaria</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>DMT1 deficit di (ORPHA83642; Microcytic anemia with liver iron overload)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
1B		<i>Emocromatosi ereditaria</i>	206	0	29	177	27	179	152	27	0	0	3,09	0,53	1,79	
		<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>	40	0	2	38	1	39	34	5	0	0	0,69	0,10	0,39	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of hemochromatosis type 1)</i>	340	0	27	313	11	329	249	80	0	0	5,05	1,57	3,29	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)</i>	6	0	0	6	1	5	3	2	0	0	0,06	0,04	0,05	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)</i>	5	0	0	5	0	5	5	0	0	0	0,10	0,00	0,05	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)</i>	19	0	2	17	0	19	12	7	0	0	0,24	0,14	0,19	
		<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)</i>	7	0	1	6	0	7	1	6	1	0	0,02	0,12	0,07	
		<i>Sindrome iperferritinemia-cataratta (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)</i>	14	0	1	13	0	14	9	5	0	0	0,18	0,10	0,14	
	RC0120	<i>Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)</i>	8	3	0	5	3	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05	0,09
	RC0130	<i>Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)</i>	4	3	0	1	1	3	1	2	0	2	0,02	0,04	0,03	
	RCG101	<i>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0070	<i>Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)</i>	7	4	0	3	0	7	5	2	2	1	0,10	0,04	0,07	
	RCG102	<i>Difetti congeniti del metabolismo del rame</i>	3	0	1	2	1	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Menkes sindrome di (ORPHA565; Menkes disease)</i>	3	0	1	2	1	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RC0150	<i>Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)</i>	166	69	13	84	12	154	90	64	11	8	1,83	1,26	1,54	3,30
	RCG103	<i>Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli</i>	4	2	0	2	0	4	1	3	1	3	0,02	0,06	0,04	
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva (ORPHA34528; Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria)</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	16	3	8	5	1	15	9	6	5	4	0,18	0,12	0,15	
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis)	1.678	724	142	812	595	1.083	646	437	2	3	13,11	8,59	10,82	30,00
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	15	8	3	4	0	15	6	9	0	3	0,12	0,18	0,15	1,00
	TOTALE		9.863	4.861	942	4.060	1.481	8.382	5.244	3.138	752	674	106,43	61,71	83,72	
5 - MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO																
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	195	187	3	5	19	176	86	90	11	9	1,75	1,77	1,76	1,50
	RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore (ORPHA91385; Acquired angioedema)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	365	141	41	183	61	304	157	147	18	15	3,19	2,89	3,04	20,00
	RCG150	Istiocitosi croniche	473	269	24	180	38	435	233	202	51	33	4,73	3,97	4,34	
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	<i>13</i>	<i>0</i>	<i>2</i>	<i>11</i>	<i>0</i>	<i>13</i>	<i>9</i>	<i>4</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>0,18</i>	<i>0,08</i>	<i>0,13</i>	
		<i>Erdheim Chester malattia di</i> (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	<i>15</i>	<i>0</i>	<i>3</i>	<i>12</i>	<i>3</i>	<i>12</i>	<i>8</i>	<i>4</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0,16</i>	<i>0,08</i>	<i>0,12</i>	
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i> (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	<i>170</i>	<i>0</i>	<i>18</i>	<i>152</i>	<i>11</i>	<i>159</i>	<i>83</i>	<i>76</i>	<i>21</i>	<i>12</i>	<i>1,68</i>	<i>1,49</i>	<i>1,59</i>	<i>1,50</i>
1D		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	<i>6</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>5</i>	<i>1</i>	<i>5</i>	<i>1</i>	<i>4</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0,02</i>	<i>0,08</i>	<i>0,05</i>	
	RCG160	Immunodeficienze primarie (ORPHA101997; Primary immunodeficiency)	1.422	828	80	514	171	1.251	625	626	128	99	12,69	12,31	12,49	
		<i>Agammaglobulinemia</i> (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	<i>54</i>	<i>0</i>	<i>5</i>	<i>49</i>	<i>2</i>	<i>52</i>	<i>44</i>	<i>8</i>	<i>17</i>	<i>0</i>	<i>0,89</i>	<i>0,16</i>	<i>0,52</i>	<i>0,13</i>
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)</i> (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>0,00</i>	<i>0,02</i>	<i>0,01</i>	
		<i>Difetto idiopatico di CD4</i> (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	<i>23</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>22</i>	<i>1</i>	<i>22</i>	<i>14</i>	<i>8</i>	<i>4</i>	<i>2</i>	<i>0,28</i>	<i>0,16</i>	<i>0,22</i>	
		<i>DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con</i> <i>fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice</i> <i>RNG090)</i> (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	<i>123</i>	<i>0</i>	<i>27</i>	<i>96</i>	<i>4</i>	<i>119</i>	<i>59</i>	<i>60</i>	<i>35</i>	<i>40</i>	<i>1,20</i>	<i>1,18</i>	<i>1,19</i>	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Displasia ectodermica ipodrotica con immunodeficienza (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Duncan sindrome di (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05
		<i>GrisCELLI sindrome di (ORPHA381; GrisCELLI disease)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Immunodeficienza combinata grave (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)</i>	20	0	6	14	3	17	8	9	4	6	0,16	0,18	0,17	
		<i>Immunodeficienza comune variabile (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)</i>	331	0	34	297	32	299	137	162	22	14	2,78	3,19	2,99	
		<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)</i>	14	0	2	12	0	14	7	7	0	3	0,14	0,14	0,14	
		<i>Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)</i>	19	0	3	16	1	18	9	9	4	3	0,18	0,18	0,18	
		<i>Nezelof sindrome di (ORPHA83471; Thymic aplasia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Nijmegen sindrome (ORPHA647; Nijmegen breakage syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>WHIM sindrome (ORPHA51636; WHIM syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Wiskott-Aldrich sindrome di (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)</i>	6	0	2	4	2	4	4	0	2	0	0,08	0,00	0,04	0,10
	RCG161	<i>Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)</i>	585	255	37	293	13	572	306	266	30	49	6,21	5,23	5,71	
		<i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)</i>	67	0	15	52	0	67	34	33	15	21	0,69	0,65	0,67	5,00
		<i>Blau sindrome di (ORPHA90340; Blau syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)	4	0	0	4	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04	
		Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	10	0	2	8	0	10	3	7	2	2	0,06	0,14	0,10	
		Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	89	0	7	82	1	88	50	38	0	0	1,01	0,75	0,88	
		Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	116	0	9	107	5	111	74	37	0	0	1,50	0,73	1,11	
		Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	12	0	2	10	0	12	6	6	0	1	0,12	0,12	0,12	
		Osteomielite multifocale ricorrente cronica (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	28	0	2	26	0	28	7	21	2	8	0,14	0,41	0,28	0,30
		Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)	3	0	0	3	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03	
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	139	38	28	73	2	137	66	71	10	8	1,34	1,40	1,37	
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	27	8	3	16	0	27	15	12	1	0	0,30	0,24	0,27	0,10
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	836	351	46	439	15	821	224	597	0	1	4,55	11,74	8,20	
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	15	4	0	11	1	14	8	6	0	0	0,16	0,12	0,14	
	TOTALE		4.057	2.081	262	1.714	320	3.737	1.720	2.017	249	214	34,91	39,67	37,33	

6 - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	3.721	2.237	339	1.145	223	3.498	1.739	1.759	367	265	35,30	34,59	34,94	
		Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	378	0	78	300	12	366	161	205	65	72	3,27	4,03	3,66	22,00
		Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	29	0	8	21	5	24	12	12	1	0	0,24	0,24	0,24	1,00
		Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	7	0	2	5	1	6	3	3	0	0	0,06	0,06	0,06	
		Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	21	0	8	13	1	20	10	10	3	6	0,20	0,20	0,20	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Drepanocitosi - beta talassemia</i> (<i>ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome</i>)	49	0	13	36	0	49	20	29	14	16	0,41	0,57	0,49	
		<i>Fanconi anemia di</i> (<i>ORPHA84; Fanconi Anemia</i>)	10	0	5	5	0	10	8	2	3	1	0,16	0,04	0,10	0,30
		<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi</i> (<i>ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia</i>)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di</i> (<i>ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Piruvato chinasi deficit di</i> (<i>ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency</i>)	11	0	3	8	0	11	7	4	1	1	0,14	0,08	0,11	5,00
		<i>Sferocitosi ereditaria</i> (<i>ORPHA822; Hereditary spherocytosis</i>)	298	0	48	250	9	289	147	142	41	35	2,98	2,79	2,89	
		<i>Talassemia intermedia</i> (<i>ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia; Hemoglobin H disease</i>)	153	0	26	127	5	148	56	92	22	21	1,14	1,81	1,48	
		<i>Talassemia major</i> (<i>ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major; Hb Bart's hydrops fetalis</i>)	163	0	49	114	9	154	71	83	9	10	1,44	1,63	1,54	
1C		<i>Talassemie</i>	364	0	99	265	35	329	160	169	7	8	3,25	3,32	3,29	
	RD0010	<i>Sindrome emolitica uremica</i> (<i>ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome</i>)	345	88	136	121	20	325	141	184	44	49	2,86	3,62	3,25	1,00
	RD0020	<i>Emoglobinuria parossistica notturna</i> (<i>ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria</i>)	117	45	13	59	21	96	36	60	0	0	0,73	1,18	0,96	2,00
	RDG020	<i>Difetti ereditari della coagulazione</i> (<i>ORPHA68334; ORPHA248361; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect; Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect</i>)	6.550	2.849	1.260	2.441	520	6.030	2.750	3.280	256	76	55,81	64,50	60,23	
		<i>Afibrinogenemia</i> (<i>ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency</i>)	6	0	1	5	0	6	2	4	0	0	0,04	0,08	0,06	0,15
		<i>Antiplasmina deficit di</i> (<i>ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Antitrombina deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	122	0	14	108	3	119	45	74	2	0	0,91	1,46	1,19	
		Deficit congenito di PAI	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	41	0	4	37	0	41	12	29	0	2	0,24	0,57	0,41	
1B		Disordini ereditari trombofilici	447	0	283	164	64	383	166	217	0	0	3,37	4,27	3,83	
		Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	846	0	373	473	63	783	741	42	124	2	15,04	0,83	7,82	4,85
		Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	163	0	61	102	10	153	140	13	27	2	2,84	0,26	1,53	1,70
		Fattore II deficit di (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	0,05
		Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	34	0	11	23	1	33	11	22	0	1	0,22	0,43	0,33	0,10
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	3	0	0	3	0	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	0,50
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	223	0	20	203	6	217	96	121	2	1	1,95	2,38	2,17	
		Fattore V Leiden omozigote	118	0	17	101	1	117	39	78	3	1	0,79	1,53	1,17	
		Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	139	0	47	92	10	129	53	76	8	9	1,08	1,49	1,29	0,33
		Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	13	0	4	9	0	13	7	6	1	1	0,14	0,12	0,13	
		Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	70	0	21	49	4	66	30	36	2	0	0,61	0,71	0,66	0,10
1B		Fattore XII deficit di	4	0	3	1	0	4	4	0	0	0	0,08	0,00	0,04	
		Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	5	0	2	3	0	5	4	1	1	0	0,08	0,02	0,05	0,05
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Ipoibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	3	0	2	1	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
		Plasminogeno deficit di (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,20

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	328	0	107	221	24	304	120	184	1	4	2,44	3,62	3,04	
		Proteina S deficit di (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	471	0	117	354	27	444	155	289	6	0	3,15	5,68	4,43	
		Protrombina G20210A omozigote	41	0	2	39	0	41	11	30	1	2	0,22	0,59	0,41	
		Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	620	0	170	450	56	564	232	332	29	19	4,71	6,53	5,63	12,50
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	180	116	7	57	11	169	47	122	3	11	0,95	2,40	1,69	
		Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	4	0	1	3	0	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	
		Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	52	0	5	47	2	50	10	40	0	5	0,20	0,79	0,50	
		Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	8	0	1	7	1	7	4	3	1	1	0,08	0,06	0,07	
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)	2.022	1.508	71	443	85	1.937	783	1.154	49	52	15,89	22,69	19,35	
		Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)	514	0	71	443	24	490	181	309	13	22	3,67	6,08	4,89	25,00
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	211	120	13	78	15	196	78	118	9	12	1,58	2,32	1,96	
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	1.332	720	310	302	442	890	505	385	4	2	10,25	7,57	8,89	
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	383	362	5	16	44	339	182	157	10	3	3,69	3,09	3,39	
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	4	3	1	0	0	4	2	2	0	1	0,04	0,04	0,04	
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	195	132	10	53	31	164	77	87	6	9	1,56	1,71	1,64	
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	7	5	1	1	0	7	2	5	1	3	0,04	0,10	0,07	0,28
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)	23	15	2	6	1	22	7	15	2	4	0,14	0,29	0,22	
		Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	8	0	2	6	1	7	4	3	1	2	0,08	0,06	0,07	0,07

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	60	54	4	2	4	56	15	41	4	4	0,30	0,81	0,56	0,10
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	485	151	42	292	22	463	251	212	1	0	5,09	4,17	4,62	3,75
	TOTALE		15.634	8.405	2.213	5.016	1.439	14.195	6.615	7.581	756	491	134,26	149,08	141,78	
7 - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO																
	RFG010	Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy)	178	80	15	83	41	137	76	61	30	18	1,54	1,20	1,37	
		Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	19	0	5	14	0	19	11	8	5	6	0,22	0,16	0,19	
		Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	16	0	0	16	5	11	9	2	2	0	0,18	0,04	0,11	
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	10	0	1	9	5	5	2	3	0	1	0,04	0,06	0,05	
		Canavan malattia di (ORPHA141; Canavan disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination - congenital cataract)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)	3	0	1	2	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	1,00
		Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	4	0	2	2	0	4	2	2	1	1	0,04	0,04	0,04	
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	8	0	0	8	0	8	3	5	2	1	0,06	0,10	0,08	
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) (ORPHA280288; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	3	0	0	3	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)</i>	12	0	3	9	1	11	3	8	1	4	0,06	0,16	0,11	0,10
		<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)</i>	9	0	2	7	2	7	4	3	2	0	0,08	0,06	0,07	
		<i>MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Nasu-Hakola sindrome di (ORPHA2770; Nasu-Hakola disease)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)</i>	14	0	1	13	1	13	9	4	7	0	0,18	0,08	0,13	0,25
	RF0040	<i>Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)</i>	153	22	22	109	18	135	4	131	3	59	0,08	2,58	1,35	10,00
	RF0050	<i>Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)</i>	6	5	1	0	3	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RF0060	<i>Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)</i>	81	35	3	43	20	61	30	31	2	3	0,61	0,61	0,61	
	RF0061	<i>Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)</i>	58	22	10	26	0	58	30	28	21	14	0,61	0,55	0,58	
	RF0070	<i>Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)</i>	28	22	0	6	1	27	15	12	3	1	0,30	0,24	0,27	
	RN1520	<i>Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)</i>	4	1	1	2	0	4	2	2	1	1	0,04	0,04	0,04	
	RF0080	<i>Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)</i>	952	330	96	526	407	545	249	296	1	0	5,05	5,82	5,44	2,70
	RFG040	<i>Malattie spinocerebellari</i>	1.407	448	174	785	273	1.134	584	550	35	33	11,85	10,82	11,33	
		<i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Atassia congenita</i>	16	0	7	9	1	15	8	7	4	4	0,16	0,14	0,15	
		<i>Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)</i>	120	0	26	94	24	96	50	46	4	1	1,01	0,90	0,96	2,00
		<i>Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)</i>	39	0	4	35	0	39	21	18	0	0	0,43	0,35	0,39	
		<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)</i>	13	0	4	9	3	10	7	3	0	0	0,14	0,06	0,10	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)</i>	240	0	47	193	53	187	80	107	0	1	1,62	2,10	1,87	2,70
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)</i>	124	0	19	105	22	102	50	52	0	1	1,01	1,02	1,02	7,60
		<i>Atassia-Teleangeectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)</i>	26	0	4	22	2	24	14	10	7	9	0,28	0,20	0,24	0,49
1A		<i>Atrofia olivo-ponto-cerebellare</i>	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)</i>	5	0	1	4	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05	0,33
		<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)</i>	3	0	1	2	2	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	0,15
		<i>Karak sindrome di (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)</i>	2	0	0	2	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		<i>Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)</i>	346	0	59	287	29	317	163	154	7	7	3,31	3,03	3,17	5,20
		<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)</i>	2	0	0	2	2	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria (ORPHA1168; ORPHA64753; ORPHA459033; Ataxia- oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2; Ataxia-oculomotor apraxia type 4)</i>	15	0	0	15	1	14	7	7	1	0	0,14	0,14	0,14	
		<i>Sindrome HARP (ORPHA157855; HARP syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome tremore-ataxia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)</i>	5	0	2	3	1	4	4	0	0	0	0,08	0,00	0,04	
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)	13	3	1	9	1	12	2	10	1	7	0,04	0,20	0,12	0,20

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaac syndrome)	5	5	0	0	0	5	3	2	0	0	0,06	0,04	0,05	
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	172	23	72	77	84	88	54	34	0	0	1,10	0,67	0,88	3,50
		<i>Distrofia neuroassonale infantile</i> (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	4	0	1	3	1	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	
		<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi</i> (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	6	0	0	6	0	6	0	6	0	3	0,00	0,12	0,06	0,15
1B		<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0050	Atrofia muscolare spinale (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)	397	238	21	138	88	309	181	128	69	61	3,67	2,52	3,09	
		<i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)</i> (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	3	0	0	3	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1</i> (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	3	0	0	3	1	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva</i> (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked</i> (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale</i> (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	2	0	0	2	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Ipoplasia pontocerebellare tipo 1</i> (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Kennedy malattia di</i> (ORPHA481; Kennedy disease)	30	0	6	24	9	21	19	2	0	0	0,39	0,04	0,21	
		<i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia</i> (ORPHA56965; Progressive bulbar paralysis of childhood)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)</i> (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	39	0	8	31	9	30	15	15	14	13	0,30	0,29	0,30	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>SMA tipo 2</i> (<i>ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2</i>)	39	0	4	35	1	38	23	15	18	11	0,47	0,29	0,38	
		<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)</i> (<i>ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3</i>)	33	0	2	31	1	32	17	15	8	3	0,35	0,29	0,32	
		<i>SMA tipo 4</i> (<i>ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4</i>)	7	0	1	6	0	7	5	2	0	0	0,10	0,04	0,07	
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (<i>ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis</i>)	4.890	2.147	330	2.413	3.840	1.050	626	424	1	0	12,71	8,34	10,49	3,85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (<i>ORPHA35689; Primary lateral sclerosis</i>)	153	68	14	71	62	91	45	46	0	0	0,91	0,90	0,91	1,50
	RF0111	Schilder malattia di (<i>ORPHA59298; Schilder disease</i>)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (<i>ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome</i>)	259	63	39	157	23	236	129	107	53	43	2,62	2,10	2,36	15,00
	RF0140	West sindrome di (<i>ORPHA3451; West syndrome</i>)	149	43	37	69	12	137	81	56	72	43	1,64	1,10	1,37	6,00
	RF0150	Narcolessia (<i>ORPHA2073; Narcolepsy type 1</i>)	304	188	15	101	13	291	143	148	13	8	2,90	2,91	2,91	25,00
	RF0310	CADASIL (<i>ORPHA136; CADASIL</i>)	94	33	15	46	5	89	33	56	0	0	0,67	1,10	0,89	3,00
	RF0350	Eemicrania emiplegica familiare (<i>ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine</i>)	3	2	0	1	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	10,00
	RF0360	Emiplegia alternante (<i>ORPHA209978; Alternating hemiplegia</i>)	8	5	0	3	1	7	5	2	0	0	0,10	0,04	0,07	
	RF0370	Fahr malattia di (<i>ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis</i>)	18	8	4	6	1	17	8	9	0	0	0,16	0,18	0,17	
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (<i>ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (<i>ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency</i>)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (<i>ORPHA3280; Syringomyelia</i>)	83	38	12	33	3	80	22	58	2	5	0,45	1,14	0,80	8,40
	RF0411	Sindrome della persona rigida (<i>ORPHA443192; Classic stiff person syndrome</i>)	21	10	1	10	1	20	4	16	0	0	0,08	0,31	0,20	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	14	10	0	4	0	14	2	12	0	0	0,04	0,24	0,14	
	RFG060	Neuropatie ereditarie	1.652	873	143	636	82	1.570	755	815	60	43	15,32	16,03	15,68	
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)</i>	4	0	0	4	0	4	4	0	1	0	0,08	0,00	0,04	
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)</i>	595	0	112	483	19	576	282	294	30	17	5,72	5,78	5,75	25,00
		<i>Disautonomia familiare (ORPHA1764; Familial dysautonomia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Neuropatia assonale gigante (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio (ORPHA306577; Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy)</i>	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>Neuropatia motoria ereditaria</i>	31	0	8	23	2	29	16	13	1	0	0,32	0,26	0,29	
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)</i>	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>	24	0	8	16	1	23	7	16	2	1	0,14	0,31	0,23	
		<i>Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)</i>	121	0	15	106	1	120	52	68	1	3	1,06	1,34	1,20	3,50
		<i>Refsum malattia di (ORPHA773; Refsum disease)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	0,10
		<i>Roussy-Levy sindrome di (ORPHA3115; Roussy-Lévy syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	495	161	106	228	366	129	70	59	0	0	1,42	1,16	1,29	6,00
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	1.403	650	101	652	326	1.077	727	350	2	4	14,76	6,88	10,76	3,70
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	61	23	8	30	4	57	36	21	0	0	0,73	0,41	0,57	1,50
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	8	5	0	3	0	8	5	3	0	0	0,10	0,06	0,08	0,90

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
				RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	33					11	3				
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	290	176	20	94	33	257	127	130	14	20	2,58	2,56	2,57	
		<i>Miopatia central core</i> (ORPHA597; Central core disease)	30	0	2	28	3	27	9	18	1	2	0,18	0,35	0,27	
		<i>Miopatia centronucleare</i> (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	12	0	3	9	2	10	7	3	1	0	0,14	0,06	0,10	
		<i>Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari</i> (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	32	0	9	23	2	30	15	15	5	7	0,30	0,29	0,30	
		<i>Miopatia minicore/multi-minicore</i> (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	10	0	1	9	0	10	6	4	0	0	0,12	0,08	0,10	
		<i>Miopatia miofibrillare (desmin storage)</i> (ORPHA98909; Desminopathy)	16	0	4	12	1	15	8	7	0	0	0,16	0,14	0,15	
		<i>Miopatia miotubulare</i> (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	4	0	0	4	0	4	3	1	0	0	0,06	0,02	0,04	0,20
		<i>Miopatia nemalinica</i> (ORPHA607; Nemaline myopathy)	10	0	1	9	2	8	3	5	1	3	0,06	0,10	0,08	
	RFG080	Distrofie muscolari	1.342	694	92	556	130	1.212	826	386	171	25	16,76	7,59	12,11	
		<i>Distrofia muscolare congenita</i> (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	33	0	9	24	2	31	13	18	7	5	0,26	0,35	0,31	
		<i>Distrofia muscolare dei cingoli</i> (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	105	0	16	89	10	95	53	42	4	6	1,08	0,83	0,95	2,32
		<i>Distrofia muscolare di Becker</i> (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	153	0	16	137	4	149	134	15	41	1	2,72	0,29	1,49	1,53
		<i>Distrofia muscolare di Duchenne</i> (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	146	0	15	131	16	130	119	11	71	1	2,42	0,22	1,30	4,78
		<i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss</i> (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	3	0	0	3	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	0,30
		<i>Distrofia muscolare distale</i> (ORPHA599; Distal myopathy)	22	0	7	15	1	21	12	9	0	1	0,24	0,18	0,21	
		<i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine)</i> (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	169	0	28	141	8	161	83	78	2	0	1,68	1,53	1,61	4,50
		<i>Distrofia muscolare oculofaringea</i> (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	17	0	1	16	5	12	4	8	0	0	0,08	0,16	0,12	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i> (<i>ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RFG090	<i>Distrofie miotoniche</i> (<i>ORPHA206647; Myotonic dystrophy</i>)	956	529	52	375	174	782	376	406	15	13	7,63	7,98	7,81	6,70
		<i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i> (<i>ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy</i>)	305	0	35	270	51	254	119	135	3	6	2,42	2,65	2,54	12,50
		<i>Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)</i> (<i>ORPHA606; Proximal myotonic myopathy</i>)	49	0	4	45	6	43	18	25	0	0	0,37	0,49	0,43	1,00
		<i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i> (<i>ORPHA614; Thomsen and Becker disease</i>)	30	0	5	25	2	28	15	13	2	1	0,30	0,26	0,28	1,00
		<i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)</i>	18	0	3	15	0	18	12	6	1	0	0,24	0,12	0,18	
		<i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg</i> (<i>ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg</i>)	25	0	5	20	0	25	12	13	2	3	0,24	0,26	0,25	
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	84	56	5	23	6	78	51	27	2	2	1,04	0,53	0,78	
		Paralisi Periodica Familiare (<i>ORPHA371433; Genetic periodic paralysis</i>)	28	0	5	23	1	27	17	10	1	0	0,35	0,20	0,27	
	RFG160	Distonie primarie	118	34	21	63	2	116	46	70	5	5	0,93	1,38	1,16	
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (<i>ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia</i>)	1.158	872	67	219	93	1.065	343	722	4	7	6,96	14,20	10,64	0,40
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (<i>ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome</i>)	51	37	2	12	1	50	33	17	2	1	0,67	0,33	0,50	1,45
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	3.618	2.755	71	792	581	3.037	1.531	1.506	8	6	31,07	29,62	30,33	
		<i>Miastenia gravis</i> (<i>ORPHA589; Myasthenia gravis</i>)	844	0	65	779	73	771	433	338	1	4	8,79	6,65	7,70	7,77
		<i>Sindrome miastenica congenita</i> (<i>ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome</i>)	16	0	5	11	1	15	5	10	2	2	0,10	0,20	0,15	0,30
		<i>Susac sindrome</i> (<i>ORPHA838; Susac syndrome</i>)	3	0	1	2	0	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (<i>ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome</i>)	29	12	1	16	11	18	5	13	0	0	0,10	0,26	0,18	0,35

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	3	1	0	0	4	2	2	0	1	0,04	0,04	0,04	
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	5	3	0	2	0	5	5	0	0	0	0,10	0,00	0,05	
	RF0260	Oguchi sindrome di (ORPHA75382; Oguchi disease)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	72	49	0	23	5	67	31	36	1	0	0,63	0,71	0,67	
	RF0270	Degenerazioni della cornea (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	78	59	5	14	12	66	25	41	0	0	0,51	0,81	0,66	
		<i>Degenerazione corneale marginale (ORPHA137672; ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration; Terrien marginal degeneration)</i>	11	0	1	10	3	8	5	3	0	0	0,10	0,06	0,08	
		<i>Degenerazione corneale nodulare</i>	8	0	4	4	1	7	2	5	0	0	0,04	0,10	0,07	
	RF0270	Distrofie ereditarie della cornea (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	571	239	98	234	36	535	163	372	3	2	3,31	7,32	5,34	
		<i>Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)</i>	248	0	72	176	19	229	63	166	0	1	1,28	3,26	2,29	
1A		<i>Distrofia corneale reticolare</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		<i>Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)</i>	14	0	1	13	0	14	7	7	0	0	0,14	0,14	0,14	
		<i>Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)</i>	68	0	25	43	6	62	25	37	1	0	0,51	0,73	0,62	
	RF0280	Cheratocono	7.703	5.472	266	1.965	85	7.618	4.962	2.656	82	19	100,71	52,23	76,09	
	RF0290	Congiuntivite ligena (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	3	1	0	2	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03	
	RF0320	Coroidite multifocale	76	53	2	21	0	76	16	60	0	0	0,32	1,18	0,76	
	RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	9	4	0	5	0	9	3	6	0	0	0,06	0,12	0,09	
	TOTALE		10.162	6.711	708	2.743	225	9.937	5.990	3.947	148	51	121,57	77,62	99,25	
9 - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	921	482	59	380	390	531	124	407	0	1	2,52	8,00	5,30	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
				RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	1.398					828	40				
	RG0010	Endocardite reumatica	595	200	80	315	2	593	313	280	118	120	6,35	5,51	5,92	
	RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	885	457	41	387	327	558	246	312	0	3	4,99	6,14	5,57	
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	180	113	7	60	41	139	66	73	0	1	1,34	1,44	1,39	3,00
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	903	520	23	360	151	752	352	400	0	0	7,14	7,87	7,51	1,50
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	43	27	3	13	13	30	14	16	0	1	0,28	0,31	0,30	
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	839	420	37	382	199	640	315	325	1	2	6,39	6,39	6,39	9,00
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	2.325	1.213	90	1.022	569	1.756	559	1.197	0	1	11,35	23,54	17,54	
	RG0010	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	360	220	5	135	31	329	99	230	0	0	2,01	4,52	3,29	
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i> (<i>ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura</i>)	140	0	5	135	5	135	37	98	0	0	0,75	1,93	1,35	25,50
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	264	135	10	119	27	237	36	201	0	1	0,73	3,95	2,37	1,34
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	636	141	108	387	95	541	253	288	9	9	5,13	5,66	5,40	20,00
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	65	49	4	12	9	56	23	33	2	1	0,47	0,65	0,56	1,50
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	204	141	8	55	19	185	87	98	9	1	1,77	1,93	1,85	
	RG0020	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	443	194	9	240	5	438	91	347	4	16	1,85	6,82	4,37	16,70
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1</i> (<i>ORPHA79452; Milroy disease</i>)	18	0	2	16	0	18	4	14	0	5	0,08	0,28	0,18	
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2</i> (<i>ORPHA90186; Meige disease</i>)	3	0	0	3	0	3	1	2	0	1	0,02	0,04	0,03	
		<i>Linfedema idiopatico</i>	225	0	7	218	1	224	42	182	3	4	0,85	3,58	2,24	
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Sindrome delle unghie gialle</i> (<i>ORPHA662; Yellow nail syndrome</i>)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	TOTALE		10.061	5.140	524	4.397	1.927	8.134	3.179	4.955	158	168	64,52	97,44	81,24	
10 - MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO																
	RG0120	<i>Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica</i> (<i>ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension</i>)	178	91	26	61	30	148	45	103	1	0	0,91	2,03	1,48	1,10
3	RH0011	<i>Sarcoidosi</i> (<i>ORPHA797; Sarcoidosis</i>)	1.699	1.218	77	404	44	1.655	873	782	0	0	17,72	15,38	16,53	12,50
	RHG010	<i>Malattie interstiziali polmonari primitive</i> (<i>ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood</i>)	2.364	783	296	1.285	779	1.585	1.099	486	1	2	22,31	9,56	15,83	
		<i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale</i> (<i>ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis - interstitial lung disease</i>)	6	0	3	3	0	6	4	2	0	0	0,08	0,04	0,06	
		<i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica</i> (<i>ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis</i>)	20	0	1	19	7	13	4	9	0	0	0,08	0,18	0,13	
		<i>Fibrosi polmonare idiopatica</i> (<i>ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis</i>)	1.212	0	213	999	467	745	580	165	0	0	11,77	3,24	7,44	11,50
		<i>Polmonite criptogenica organizzata</i> (<i>ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia</i>)	84	0	10	74	4	80	32	48	0	0	0,65	0,94	0,80	
		<i>Polmonite interstiziale acuta</i> (<i>ORPHA79126; Acute interstitial pneumonia</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	3,80
		<i>Polmonite interstiziale desquamativa</i> (<i>ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia</i>)	12	0	1	11	1	11	7	4	0	0	0,14	0,08	0,11	
		<i>Polmonite interstiziale linfoide idiopatica</i> (<i>ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia</i>)	2	0	1	1	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Polmonite interstiziale non specifica idiopatica</i> (<i>ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia</i>)	245	0	67	178	72	173	74	99	0	0	1,50	1,95	1,73	
	RHG011	<i>Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita</i>	29	22	1	6	3	26	13	13	5	2	0,26	0,26	0,26	
		<i>Ondine sindrome di</i> (<i>ORPHA661; Ondine syndrome</i>)	6	0	1	5	0	6	3	3	3	2	0,06	0,06	0,06	
		<i>Sindrome Rohhad</i> (<i>ORPHA293987; Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome</i>)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	6	5	0	1	1	5	1	4	0	1	0,02	0,08	0,05	
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	22	20	1	1	0	22	15	7	0	0	0,30	0,14	0,22	0,50
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	32	11	6	15	0	32	14	18	5	8	0,28	0,35	0,32	
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	120	74	3	43	3	117	59	58	16	11	1,20	1,14	1,17	
	TOTALE		4.450	2.224	410	1.816	860	3.590	2.119	1.471	28	24	43,01	28,93	35,86	
11 - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	1.083	636	95	352	61	1.022	527	495	2	0	10,70	9,73	10,21	
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; Menetrier disease)	13	13	0	0	3	10	6	4	0	0	0,12	0,08	0,10	
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	518	355	45	118	6	512	345	167	90	27	7,00	3,28	5,11	
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	150	83	3	64	32	118	43	75	5	3	0,87	1,47	1,18	
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	689	473	39	177	70	619	359	260	10	5	7,29	5,11	6,18	8,10
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	4	4	0	0	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	35	19	0	16	6	29	16	13	1	5	0,32	0,26	0,29	
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	16	7	1	8	1	15	10	5	8	2	0,20	0,10	0,15	
		<i>Byler malattia di</i> (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	4	0	0	4	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3 (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)</i>	4	0	1	3	0	4	3	1	3	0	0,06	0,02	0,04	
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale (ORPHA104003; Congenital intestinal transport defect)	8	6	0	2	0	8	5	3	1	2	0,10	0,06	0,08	
		<i>Diarrea congenita con malassorbimento del sodio (ORPHA103908; Congenital sodium diarrhea)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
	TOTALE		2.516	1.596	183	737	180	2.336	1.313	1.023	117	44	26,65	20,12	23,33	

12 - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	24	11	1	12	0	24	19	5	6	0	0,39	0,10	0,24	0,15
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	270	145	2	123	62	208	143	65	0	0	2,90	1,28	2,08	
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	556	223	27	306	25	531	37	494	0	0	0,75	9,71	5,30	
	RJG010	Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)	240	33	85	122	3	237	117	120	18	15	2,37	2,36	2,37	
		<i>Acidosi tubulare renale (ORPHA31482; Primary renal tubular acidosis)</i>	34	0	1	33	0	34	14	20	3	1	0,28	0,39	0,34	
		<i>Bartter sindrome di</i>	29	0	14	15	1	28	14	14	2	5	0,28	0,28	0,28	
		<i>Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)</i>	14	0	1	13	0	14	12	2	3	0	0,24	0,04	0,14	
		<i>Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)</i>	130	0	69	61	2	128	60	68	5	3	1,22	1,34	1,28	2,50
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	1.041	371	112	558	31	1.010	644	366	38	28	13,07	7,20	10,09	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	38	0	4	34	3	35	24	11	6	2	0,49	0,22	0,35	
		Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	452	0	79	373	23	429	290	139	2	1	5,89	2,73	4,28	
		Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	27	0	5	22	0	27	17	10	2	3	0,35	0,20	0,27	14,00
		Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	3	0	0	3	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		Sindrome nefrosica congenita (ORPHA97556; Congenital and infantile nephrotic syndrome)	3	0	0	3	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	
		Sindrome nefrosica steroide-resistente (ORPHA84271; Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome)	147	0	24	123	1	146	90	56	2	1	1,83	1,10	1,46	
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	361	157	29	175	6	355	145	210	27	23	2,94	4,13	3,55	2,00
	TOTALE		2.492	940	256	1.296	127	2.365	1.105	1.260	89	66	22,43	24,78	23,62	
13 - MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	1.175	608	37	530	232	943	403	540	2	2	8,18	10,62	9,42	18,00
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	2.423	1.113	207	1.103	1.187	1.236	583	653	2	0	11,83	12,84	12,35	26,00
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	293	113	11	169	56	237	68	169	1	0	1,38	3,32	2,37	
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	1.522	1.178	47	297	50	1.472	350	1.122	16	23	7,10	22,06	14,70	
NS	RL0070	Sindrome Michelin tire baby (ORPHA2505; Multiple benign circumferential skin creases on limbs)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	178	43	15	120	7	171	38	133	3	8	0,77	2,62	1,71	
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	53	16	10	27	2	51	27	24	0	1	0,55	0,47	0,51	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	74	11	16	47	0	74	42	32	26	14	0,85	0,63	0,74	
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i> (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	63	0	16	47	0	63	37	26	22	11	0,75	0,51	0,63	6,70
		<i>Displasia neuroectodermica tipo CHIME</i> (ORPHA3474; CHIME syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
P	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	57	43	2	12	1	56	30	26	7	5	0,61	0,51	0,56	
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)	4	3	0	1	2	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	0,10
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	21	2	5	14	0	21	14	7	7	4	0,28	0,14	0,21	
	RN0610	Ipoplasi focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	11	7	0	4	1	10	2	8	0	2	0,04	0,16	0,10	
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	39	8	4	27	0	39	1	38	1	15	0,02	0,75	0,39	
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare) (ORPHA183435; Inherited ichthyosis)	305	93	23	189	9	296	181	115	65	40	3,67	2,26	2,96	
		<i>Ittiosi cheratinopatica</i> (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	10	0	0	10	0	10	3	7	2	4	0,06	0,14	0,10	
		<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i> (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	87	0	10	77	1	86	30	56	11	20	0,61	1,10	0,86	0,50
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	7	0	1	6	0	7	3	4	3	3	0,06	0,08	0,07	
		<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>	18	0	0	18	0	18	6	12	1	4	0,12	0,24	0,18	
		<i>Ittiosi X-linked</i> (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	79	0	11	68	3	76	76	0	32	0	1,54	0,00	0,76	16,60
		<i>Netherton sindrome di</i> (ORPHA634; Netherton syndrome)	11	0	1	10	0	11	4	7	1	2	0,08	0,14	0,11	0,50
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	14	8	0	6	1	13	6	7	2	1	0,12	0,14	0,13	
	RN1500	Kid sindrome (ORPHA477; KID syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA2092; Cutis laxa)	4	2	1	1	0	4	3	1	0	1	0,06	0,02	0,04	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RNG130	Cheratermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	25	4	4	17	0	25	11	14	1	6	0,22	0,28	0,25	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	16	6	2	8	3	13	7	6	1	1	0,14	0,12	0,13	
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	10	4	3	3	1	9	3	6	2	4	0,06	0,12	0,09	
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	202	120	5	77	9	193	88	105	2	1	1,79	2,06	1,93	3,40
	RN0570	Epidermoli bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	140	48	8	84	16	124	73	51	29	18	1,48	1,00	1,24	0,80
	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratoderma)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	12	9	0	3	0	12	5	7	1	0	0,10	0,14	0,12	
	RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	158	109	2	47	6	152	45	107	1	3	0,91	2,10	1,52	2,50
	RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	6	2	2	2	0	6	3	3	3	2	0,06	0,06	0,06	
	RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	70	17	11	42	1	69	35	34	0	0	0,71	0,67	0,69	
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	4	3	0	1	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04	
P	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	63	62	0	1	9	54	6	48	0	0	0,12	0,94	0,54	
	RN1710	Tay sindrome di (ORPHA453; IBIDS syndrome)	2	2	0	0	1	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	TOTALE		6.887	3.638	415	2.834	1.594	5.293	2.030	3.263	172	152	41,20	64,17	52,87	
14 - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	693	387	39	267	142	551	156	395	10	21	3,17	7,77	5,50	6,00
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	729	417	24	288	156	573	223	350	1	3	4,53	6,88	5,72	7,10
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	171	58	12	101	9	162	50	112	0	0	1,01	2,20	1,62	3,50
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	1.121	828	30	263	172	949	111	838	1	4	2,25	16,48	9,48	
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	50	37	1	12	10	40	15	25	0	0	0,30	0,49	0,40	
	RM0050	Fascite diffusa	15	13	0	2	6	9	4	5	0	0	0,08	0,10	0,09	
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	115	71	3	41	28	87	34	53	0	0	0,69	1,04	0,87	0,35
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	4	0	0	4	0	4	2	2	1	2	0,04	0,04	0,04	
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
NS	RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva (ORPHA337; Fibrodysplasia ossificans progressiva)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,05
	RM0100	Meloreostosi (ORPHA2485; Melorheostosis)	4	4	0	0	0	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	0,09
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	35	9	3	23	7	28	19	9	0	0	0,39	0,18	0,28	0,50
	RM0111	Miosite eosinofila idiopatica (ORPHA247724; Idiopathic eosinophilic myositis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	6.742	4.882	91	1.769	1.057	5.685	589	5.096	4	7	11,95	100,22	56,78	15,40
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	24	17	1	6	0	24	11	13	0	3	0,22	0,26	0,24	
	TOTALE		9.706	6.724	205	2.777	1.587	8.119	1.217	6.902	17	41	24,70	135,73	81,09	
15 - MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE																
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO																

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	1.495	647	126	722	32	1.463	460	1.003	130	112	9,34	19,72	14,61	
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	51	17	12	22	8	43	23	20	15	11	0,47	0,39	0,43	
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	12	4	2	6	0	12	5	7	2	4	0,10	0,14	0,12	
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Joubert syndrome)	47	14	10	23	0	47	27	20	15	9	0,55	0,39	0,47	
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	38	15	4	19	7	31	13	18	8	9	0,26	0,35	0,31	
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	16	14	1	1	3	13	6	7	3	5	0,12	0,14	0,13	
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	20	5	7	8	0	20	11	9	6	5	0,22	0,18	0,20	
		<i>Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata</i>	9	0	7	2	0	9	5	4	3	4	0,10	0,08	0,09	
		<i>Andermann sindrome di (ORPHA1496; Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as major feature)</i>	5	0	0	5	0	5	3	2	1	0	0,06	0,04	0,05	
		<i>Shapiro sindrome di (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN1340	Aase-Smith sindrome di (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	6	3	0	3	2	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	
	RN1630	Sindrome acrocallosa (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	8	8	0	0	0	8	2	6	2	3	0,04	0,12	0,08	
		<i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Bonnemann-Meinecke sindrome di (ORPHA2941; Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia cerebro-facio-toracica (ORPHA1394; Cerebrofaciothoracic dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome idroletale (ORPHA2189; Hydrolethalus)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Toriello-Carey sindrome di (ORPHA3338; Toriello-Carey syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	8	7	0	1	5	3	2	1	0	0,04	0,02	0,03		
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO																
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	8	5	3	0	0	8	8	0	8	0	0,16	0,00	0,08	
		Anoftalmia isolata	3	0	3	0	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	
		Lenz sindrome di (ORPHA568; Microphthalmia, Lenz type)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Microftalmia isolata	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome anoftalmia plus (ORPHA1104; Anophthalmia plus syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
NS	RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di (ORPHA2048; Foix-Chavany-Marie syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	20	8	0	12	0	20	9	11	3	5	0,18	0,22	0,20	
	RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	0,50
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	7	4	1	2	0	7	4	3	4	2	0,08	0,06	0,07	
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	26	17	3	6	0	26	9	17	3	8	0,18	0,33	0,26	1,31
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	31	3	15	13	0	31	10	21	7	18	0,20	0,41	0,31	
		Coloboma congenito corioretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)	28	0	15	13	0	28	9	19	7	17	0,18	0,37	0,28	
		Coloboma congenito dell'iride (ORPHA98944; Coloboma of iris)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	62	40	6	16	0	62	27	35	11	17	0,55	0,69	0,62	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	20	6	3	11	0	20	8	12	6	7	0,16	0,24	0,20	
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	4	3	0	1	0	4	4	0	2	0	0,08	0,00	0,04	
	RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	3	2	0	1	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	68	53	3	12	1	67	20	47	1	4	0,41	0,92	0,67	
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	22	8	3	11	0	22	12	10	5	6	0,24	0,20	0,22	
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	3	1	0	2	0	3	0	3	0	3	0,00	0,06	0,03	
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	1,00
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Aicardi sindrome di</i> (<i>ORPHA50; Aicardi syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Baraitser-Winter sindrome di</i> (<i>ORPHA2995; Baraitser-Winter cerebrofrontofacial</i> <i>syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Nance-Horan sindrome di</i> (<i>ORPHA627; Nance-Horan syndrome</i>)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Sindrome cerebro-oculo-nasale</i> (<i>ORPHA66625; Cerebrooculonasal syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome CODAS</i> (<i>ORPHA1458; CODAS syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE																
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi (ORPHA1531; Craniosynostosis)	36	14	17	5	3	33	14	19	8	11	0,28	0,37	0,33	
		<i>Acrocefalosindattilia</i> (<i>ORPHA946; Acrocephalosyndactyly</i>)	5	0	4	1	0	5	3	2	1	1	0,06	0,04	0,05	
		<i>Apert sindrome di</i> (<i>ORPHA87; Apert syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>C sindrome</i> (<i>ORPHA1308; C syndrome</i>)	3	0	2	1	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03	0,11
		<i>Goodman sindrome di</i> (<i>ORPHA65798; Goodman syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Hallerman-Streiff sindrome di (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	0	4	0	3	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Pierre-Robin sindrome di (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	0	2	0	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Treacher-Collins sindrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	8	0	5	3	0	8	4	4	3	3	0,08	0,08	0,08	
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1390	Carpenter sindrome di (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	7	2	3	2	1	6	2	4	2	2	0,04	0,08	0,06	1,00
	RN1230	Summitt sindrome di (ORPHA3210; Summitt syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	6	6	0	0	1	5	4	1	2	0	0,08	0,02	0,05	
	RN1000	Nager sindrome di (ORPHA245; Nager syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	592	256	100	236	3	589	351	238	234	131	7,12	4,68	5,88	
		Cranio-fronto-nasale sindrome (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	5	0	1	4	0	5	1	4	0	3	0,02	0,08	0,05	
		Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	282	0	95	187	1	281	194	87	146	67	3,94	1,71	2,81	
		Crouzon malattia di (ORPHA207; Crouzon disease)	12	0	0	12	0	12	8	4	6	2	0,16	0,08	0,12	
		Disostosi cleidocranica (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	23	0	4	19	0	23	6	17	5	4	0,12	0,33	0,23	0,10
		Disostosi mandibolofacciale (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	7	0	0	7	0	7	5	2	5	1	0,10	0,04	0,07	
		Disostosi maxillofacciale (ORPHA1794; Oculomaxillofacial dysostosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Displasia fronto-facio-nasale (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Displasia mandibolo-acrale (ORPHA2457; Mandibuloacral dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Displasia maxillonasale</i> (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i> (ORPHA2014; Cleft palate)	5	0	0	5	0	5	3	2	2	2	0,06	0,04	0,05	
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE																
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale (ORPHA156237; Syndrome or malformation associated with head and neck malformations)	24	10	2	12	0	24	7	17	3	8	0,14	0,33	0,24	
		<i>Moebius sindrome di</i> (ORPHA570; Moebius syndrome)	8	0	2	6	0	8	2	6	1	5	0,04	0,12	0,08	
		<i>Mohr malattia di</i> (ORPHA2751; Orofaciodigital syndrome type 2)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome</i> (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i> (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	4	0	0	4	0	4	0	4	0	2	0,00	0,08	0,04	
		<i>Schinzel-Giedion sindrome di</i> (ORPHA798; Schinzel-Giedion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	110	59	13	38	1	109	61	48	30	22	1,24	0,94	1,09	
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	11	1	4	6	0	11	4	7	3	4	0,08	0,14	0,11	
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0260	Focomelia (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	14	7	1	6	1	13	9	4	2	0	0,18	0,08	0,13	
	RN0270	Deformità di Sprengel (ORPHA3181; Sprengel deformity)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN0290	Camptodattilia familiare	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	197	82	23	92	1	196	119	77	49	20	2,42	1,51	1,96	
NS	RN0460	Sindrome femoro-facciale (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	2	2	0	0	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA1037; Arthrogyposis multiplex congenita)	32	18	3	11	0	32	9	23	5	8	0,18	0,45	0,32	
	RN1060	Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	3	2	0	1	0	3	1	2	0	1	0,02	0,04	0,03	
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	3	0	2	1	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	6	5	0	1	0	6	6	0	1	0	0,12	0,00	0,06	
		<i>Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite (ORPHA2848; Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Sindrome RAPADILINO (ORPHA3021; RAPADILINO syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
NS	RN0440	Sequenza sirenomelica (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	9	5	0	4	1	8	4	4	2	3	0,08	0,08	0,08	
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio (ORPHA3320; Thrombocytopenia - absent radius)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI																
	RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	62	59	0	3	3	59	34	25	21	10	0,69	0,49	0,59	
		<i>Cuore criss-cross (ORPHA1461; Criss cross heart)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Ebstein anomalia di (ORPHA1880; Ebstein malformation)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)</i>	3	0	0	3	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	7	3	1	3	1	6	3	3	2	1	0,06	0,06	0,06	
	RN0740	Ivemark sindrome di (ORPHA97548; Ivemark syndrome)	3	3	0	0	1	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	144	82	13	49	4	140	61	79	11	17	1,24	1,55	1,40	
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	192	68	28	96	7	185	81	104	20	22	1,64	2,05	1,85	
		<i>Aneurisma della vena di Galeno</i> (ORPHA1053; Vein of Galen aneurysmal malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Malattia Moyamoya</i> (ORPHA2573; Moyamoya disease)	10	0	1	9	1	9	1	8	0	1	0,02	0,16	0,09	0,04
		<i>Malformazione arterovenosa cerebrale</i> (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	6,00
		<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria</i> (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	78	0	19	59	3	75	37	38	5	2	0,75	0,75	0,75	15,00
		<i>Malformazione cranica del seno durale</i> (ORPHA97339; Dural sinus malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome CLOVE</i> (ORPHA140944; CLOVES syndrome)	12	0	3	9	0	12	7	5	6	5	0,14	0,10	0,12	
		<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)</i> (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	21	0	4	17	0	21	10	11	4	4	0,20	0,22	0,21	
		<i>Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofaciale</i> (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	50	34	1	15	3	47	21	26	5	2	0,43	0,51	0,47	2,00
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	45	24	11	10	0	45	15	30	14	26	0,30	0,59	0,45	
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	5	1	0	4	0	5	5	0	4	0	0,10	0,00	0,05	
	RN0322	Onfalocoele (ORPHA660; Omphalocele)	13	4	4	5	0	13	4	9	3	8	0,08	0,18	0,13	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Pentalogia di Cantrell</i> (<i>ORPHA1335; Pentalogy of Cantrell</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	464	203	77	184	2	462	223	239	173	181	4,53	4,70	4,61	
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	258	158	28	72	4	254	169	85	123	61	3,43	1,67	2,54	
	RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA66629; Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	128	77	8	43	6	122	55	67	36	40	1,12	1,32	1,22	
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	77	55	3	19	17	60	37	23	0	0	0,75	0,45	0,60	0,10
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	214	162	8	44	8	206	51	155	0	0	1,04	3,05	2,06	1,00
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	21	13	5	3	0	21	13	8	12	7	0,26	0,16	0,21	
		<i>Atresia colica</i> (<i>ORPHA1198; Colonic atresia</i>)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Atresia ileale</i> (<i>ORPHA1201; Atresia of small intestine</i>)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Atresia intestinale multipla</i> (<i>ORPHA2300; Multiple intestinal atresia</i>)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Cloaca persistente</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Complesso OEIS</i> (<i>ORPHA93929; Cloacal exstrophy</i>)	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
		<i>Duplicazioni del tubo digerente</i> (<i>ORPHA238; Digestive duplication</i>)	3	0	3	0	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	234	119	44	71	2	232	137	95	111	78	2,78	1,87	2,32	
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	24	17	4	3	3	21	10	11	8	9	0,20	0,22	0,21	
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	60	31	21	8	0	60	31	29	27	25	0,63	0,57	0,60	9,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	5	3	1	1	1	4	1	3	1	2	0,02	0,06	0,04	
		<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Microgastria (ORPHA199293; Congenital microgastria)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)</i>	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	190	73	4	113	14	176	57	119	0	0	1,16	2,34	1,76	
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante) (ORPHA93587; Familial cystic renal disease)	7	6	0	1	0	7	4	3	1	2	0,08	0,06	0,07	
		<i>Senior-Loken sindrome di (ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	8	5	1	2	0	8	1	7	0	4	0,02	0,14	0,08	
	RN0980	Meckel sindrome di (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	40	5	7	28	0	40	26	14	17	10	0,53	0,28	0,40	
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	134	54	19	61	2	132	42	90	24	18	0,85	1,77	1,32	
		<i>Disgenesia gonadica</i>	41	0	7	34	0	41	18	23	11	6	0,37	0,45	0,41	
		<i>Perrault sindrome di (ORPHA2855; Perrault syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)</i>	27	0	7	20	0	27	0	27	0	4	0,00	0,53	0,27	0,83
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)</i>	13	1	5	7	1	12	5	7	2	2	0,10	0,14	0,12	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	107	84	3	20	6	101	26	75	7	3	0,53	1,47	1,01	
	RN1430	Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
				RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	8					3	1				
	RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Frasier sindrome di</i> (ORPHA347; <i>Frasier syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome SERKAL</i> (ORPHA139466; <i>SERKAL syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	114	111	0	3	0	114	21	93	13	12	0,43	1,83	1,14	
		<i>Afallia</i> (ORPHA49; <i>Penile agenesis</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Epispadia</i> (ORPHA93928; <i>Isolated epispadias</i>)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di</i> (ORPHA3109; <i>Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome</i>)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		<i>Megalouretra</i> (ORPHA617; <i>Congenital primary megaureter</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO																
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; <i>Acrodysostosis</i>)	4	1	0	3	0	4	2	2	0	1	0,04	0,04	0,04	
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; <i>Caudal regression sequence</i>)	125	11	52	62	0	125	59	66	36	46	1,20	1,30	1,25	
	RNG050	Condrodistrofie congenite	498	338	24	136	5	493	253	240	83	80	5,13	4,72	4,92	
		<i>Acondrogenesi</i> (ORPHA932; <i>Achondrogenesis</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Acondroplasia</i> (ORPHA15; <i>Achondroplasia</i>)	67	0	11	56	0	67	33	34	28	21	0,67	0,67	0,67	
		<i>Condrodisplasia letale</i> (ORPHA93465; <i>Lethal chondrodysplasia</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Condrodisplasia metafisaria</i> (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Condrodisplasia tipo Blomstrand</i> (ORPHA50945; Blomstrand lethal chondrodysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>	12	0	3	9	0	12	6	6	5	3	0,12	0,12	0,12	
		<i>Desbuquois sindrome di</i> (ORPHA1425; Desbuquois syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia acromicrica</i> (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia epifisaria emimelica</i> (ORPHA1822; Dysplasia epiphysealis hemimelica)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia metatropica</i> (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	4	0	0	4	0	4	2	2	1	2	0,04	0,04	0,04	
		<i>Displasia otospondilomegaepifisaria</i> (ORPHA1427; Otospondylomegaepiphyseal dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva</i> (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Distrofia toracica asfissiante</i> (ORPHA474; Jeune syndrome)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Encondromatosi multipla</i> (ORPHA296; Enchondromatosis)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	1,00
		<i>Esostosi multipla</i> (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	48	0	2	46	1	47	23	24	6	7	0,47	0,47	0,47	
		<i>Ipocondroplasia</i> (ORPHA429; Hypochondroplasia)	16	0	5	11	0	16	4	12	2	7	0,08	0,24	0,16	3,30
		<i>Keutel sindrome di</i> (ORPHA85202; Keutel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Kniest displasia</i> (ORPHA485; Kniest dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Larsen sindrome di</i> (ORPHA503; Larsen syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i> (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		<i>Sindrome camptomelica</i> (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	5	0	2	3	0	5	2	3	2	3	0,04	0,06	0,05	
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	786	387	52	347	27	759	319	440	85	76	6,47	8,65	7,58	
		<i>Atelosteogenesi</i> (ORPHA1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type I; Atelosteogenesis type II; Atelosteogenesis type III)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Buschke-Ollendorff sindrome di</i> (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	4	0	0	4	0	4	0	4	0	1	0,00	0,08	0,04	
		<i>Conradi-Hunermann-Happle sindrome di</i> (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
		<i>Discondrosteosi</i> (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	40	0	11	29	0	40	14	26	7	10	0,28	0,51	0,40	
		<i>Displasia craniometafisaria</i> (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i> (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism; Pseudodiastraphic dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	1,2
		<i>Displasia fibrosa</i> (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	18	0	2	16	0	18	4	14	0	1	0,08	0,28	0,18	
		<i>Displasia gnatodiafisaria</i> (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	0	0	5	1	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	
		<i>Displasia spondiloepifisaria</i> (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	3	0	2	1	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	
		<i>Displasia spondilometafisaria</i> (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>Ellis-van Creveld sindrome di</i> (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	0	0,02	0,04	0,03	
		<i>Engelmann malattia di</i> (ORPHA1328; Camurati-Engelmann disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Fairbank malattia di</i>	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Frank-Ter Haar sindrome di</i> (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	0	0	2	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Hajdu-Cheney sindrome di</i> (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		<i>McCune-Albright sindrome di</i> (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	17	0	4	13	0	17	7	10	4	5	0,14	0,20	0,17	0,55

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
					<i>Osteodistrofia congenita non tipizzata</i>	108					0	9				
		<i>Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)</i>	181	0	21	160	6	175	74	101	21	20	1,50	1,99	1,75	10,00
		<i>Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)</i>	7	0	0	7	0	7	4	3	0	0	0,08	0,06	0,07	
		<i>Picnodisostosi (ORPHA763; Pycnodysostosis)</i>	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	0,13
		<i>Sindrome DOOR (ORPHA79500; DOORS syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome osteoporosi-pseudoglioma (ORPHA2788; Osteoporosis-pseudoglioma syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	13	11	0	2	0	13	5	8	3	5	0,10	0,16	0,13	
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	13	11	0	2	0	13	9	4	3	2	0,18	0,08	0,13	
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	6	4	1	1	0	6	3	3	0	1	0,06	0,06	0,06	
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE																
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	171	63	28	80	14	157	97	60	42	27	1,97	1,18	1,57	
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	705	406	43	256	12	693	7	686	1	147	0,14	13,49	6,92	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	1.297	270	294	733	26	1.271	675	596	382	322	13,70	11,72	12,69	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	11	4	1	6	2	9	1	8	1	5	0,02	0,16	0,09	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	31	12	2	17	2	29	12	17	7	10	0,24	0,33	0,29	
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	160	56	18	86	3	157	86	71	33	30	1,75	1,40	1,57	
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	31	11	2	18	3	28	12	16	6	7	0,24	0,31	0,28	
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	142	53	28	61	0	142	105	37	44	12	2,13	0,73	1,42	32,50
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	45	18	6	21	0	45	19	26	2	4	0,39	0,51	0,45	
		<i>Loeys-Dietz sindrome di</i> (<i>ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome</i>)	26	0	5	21	0	26	9	17	2	2	0,18	0,33	0,26	
		<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di</i> (<i>ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome</i>)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	528	181	35	312	39	489	255	234	33	19	5,18	4,60	4,88	15,00
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	792	123	83	586	13	779	200	579	25	42	4,06	11,39	7,78	
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	55	19	6	30	0	55	27	28	7	6	0,55	0,55	0,55	
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	5	2	2	1	1	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)</i> (<i>ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism</i>)	3	0	2	1	1	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	7	4	1	2	0	7	6	1	3	0	0,12	0,02	0,07	
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	4	3	0	1	0	4	0	4	0	2	0,00	0,08	0,04	
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	49	20	8	21	0	49	30	19	14	8	0,61	0,37	0,49	
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	1	1	1	1	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02	
	RN0730	SHORT sindrome (ORPHA3163; SHORT syndrome)	3	2	0	1	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	21	3	9	9	0	21	7	14	5	13	0,14	0,28	0,21	
		<i>Emiipertrofia congenita</i> (<i>ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia</i>)	18	0	9	9	0	18	7	11	5	10	0,14	0,22	0,18	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	149	47	25	77	0	149	71	78	49	53	1,44	1,53	1,49	
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	36	5	11	20	0	36	19	17	15	12	0,39	0,33	0,36	
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02	
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	3	2	1	0	0	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03	
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	722	121	160	441	31	691	402	289	234	186	8,16	5,68	6,90	
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	32	16	1	15	4	28	19	9	8	3	0,39	0,18	0,28	
	RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alstrom syndrome)	5	3	0	2	1	4	2	2	1	0	0,04	0,04	0,04	
	RNG200	Amartomatosi multiple (ORPHA306498; PTEN hamartoma tumor syndrome)	80	18	16	46	1	79	40	39	20	11	0,81	0,77	0,79	
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di</i> (<i>ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome</i>)	10	0	3	7	0	10	5	5	4	4	0,10	0,10	0,10	
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di</i> (<i>ORPHA122; Birt-Hogg-Dubè syndrome</i>)	10	0	0	10	0	10	4	6	0	0	0,08	0,12	0,10	0,50
		<i>Complesso di Von Meyenburg</i> (<i>ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma</i>)	3	0	1	2	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		<i>Cowden malattia di</i> (<i>ORPHA201; Cowden syndrome</i>)	39	0	12	27	1	38	22	16	15	6	0,45	0,31	0,38	0,50
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	435	82	56	297	27	408	190	218	55	57	3,86	4,29	4,08	12,00
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	46	36	3	7	9	37	16	21	3	2	0,32	0,41	0,37	0,40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	58	25	10	23	1	57	29	28	9	6	0,59	0,55	0,57	
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	92	79	3	10	18	74	39	35	1	1	0,79	0,69	0,74	
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	8	3	0	5	0	8	6	2	3	1	0,12	0,04	0,08	
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	102	21	10	71	4	98	49	49	20	21	0,99	0,96	0,98	7,50
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	59	18	3	38	4	55	34	21	25	13	0,69	0,41	0,55	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	23	5	3	15	0	23	13	10	2	4	0,26	0,20	0,23	0,70
	RN0830	Bloom sindrome di (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di (ORPHA127; Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1780	Char sindrome di (ORPHA46627; Char syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	4	1	2	1	0	4	4	0	3	0	0,08	0,00	0,04	1,50
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	21	0	5	16	1	20	14	6	10	5	0,28	0,12	0,20	
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	61	21	6	34	5	56	24	32	7	20	0,49	0,63	0,56	1,90
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	291	91	42	158	4	287	151	136	77	65	3,06	2,67	2,87	
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	31	11	3	17	4	27	13	14	6	7	0,26	0,28	0,27	
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	19	9	5	5	0	19	9	10	3	2	0,18	0,20	0,19	
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di (ORPHA1569; De Sanctis-Cacchione syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
NS	RN0380	Filippi sindrome di (ORPHA3255; Filippi syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1021	Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0900	Fryns sindrome di (ORPHA2059; Fryns syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	3	2	0	1	1	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	0,15
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	9	3	2	4	1	8	2	6	1	3	0,04	0,12	0,08	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
NS	RN1540	Levy-Hollister sindrome di (ORPHA2363; Lacrimoauriculodentodigital syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	8	1	3	4	0	8	8	0	5	0,16	0,00	0,08	0,20	
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0,02	0,00	0,01		
	RN0970	Marshall sindrome di (ORPHA560; Marshall syndrome)	4	2	0	2	0	4	1	3	0	0,02	0,06	0,04		
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	3	1	1	1	0	3	3	0	1	0,06	0,00	0,03	3,00	
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	3	1	0	2	0	3	2	1	2	0,04	0,02	0,03		
	RN0420	Pallister-W sindrome di (ORPHA2804; W Syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	22	20	0	2	0	22	6	16	0	0,12	0,31	0,22		
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	213	39	29	145	13	200	90	110	42	1,83	2,16	2,00		
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	42	10	5	27	0	42	21	21	15	0,43	0,41	0,42		
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	3	0	0	3	0	3	2	1	1	0,04	0,02	0,03		
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	28	10	2	16	0	28	16	12	7	0,32	0,24	0,28		
	RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	2	1	0	1	0	2	2	0	0	0,04	0,00	0,02		
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica (ORPHA1466; COFS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	53	17	5	31	5	48	21	27	13	0,43	0,53	0,48		
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	46	20	4	22	0	46	24	22	7	0,49	0,43	0,46	3,10	
	RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale (ORPHA2479; Megalocornea-intellectual disability syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	19	7	1	11	1	18	10	8	2	0,20	0,16	0,18		

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) 1	PREV. F (/100.000) 1	PREV. TOTALE (/100.000) 1	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) 2
			TOT	A	R	A e R					M	F				
				RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	0					0	0				
	RNG094	Sindromi progeroidi (ORPHA139033; Progeroid syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Hutchinson-Gilford sindrome di (ORPHA740; Hutchinson-Gilford progeria syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01	
		<i>Poikiloderma congenito (ORPHA222628; Hereditary poikiloderma)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di (ORPHA3455; Wiedemann-Rautenstrauch syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	10	9	0	1	2	8	2	6	0	0,04	0,12	0,08	0,50	
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	4	2	0	2	2	2	1	1	0	0,02	0,02	0,02		
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	18	6	2	10	0	18	6	12	2	0,12	0,24	0,18		
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	26	7	3	16	0	26	14	12	4	0,28	0,24	0,26	4,00	
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	3	0	1	2	0	3	3	0	3	0,06	0,00	0,03		
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	6	1	0	5	0	6	2	4	2	0,04	0,08	0,06		
	RN1260	Wildervanck sindrome di (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
	RN1280	Winchester sindrome di (ORPHA3460; Torg-Winchester syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	19	10	2	7	4	15	7	8	3	0,14	0,16	0,15	0,13	
	TOTALE		13.997	5.624	1.780	6.593	448	13.549	5.991	7.558	2.700	2.436	121,60	148,63	135,33	
16 - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico (ORPHA1906; Fetal valproate syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	34	14	9	11	0	34	18	16	12	0,37	0,31	0,34		

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
				RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	4					0	1				
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	57	30	3	24	4	53	22	31	3	1	0,45	0,61	0,53	
	RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia (ORPHA2209; Maternal phenylketonuria)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	TOTALE		96	45	13	38	4	92	43	49	17	10	0,87	0,96	0,92	

LEGENDA

A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO

R = CASO CENSITO NEL REGISTRO

A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI

NA = NON APPLICABILE

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

NOTA 1A = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009

NOTA 1B = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011

NOTA 1C = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016

NOTA 1D = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016

NOTA 1E = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016

NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO

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

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

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

NOTA 2 = ATTESTATO DI ESENZIONE VALIDO PER 5 ANNI, RINNOVABILE. PER LE ANALISI NON È STATA CONSIDERATA QUESTA LIMITAZIONE

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