

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

## ALLEGATO 7

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2023

A cura del  
**Centro di Coordinamento**

## ALLEGATO 7 - SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO

LEGENDA	
<b>COD</b>	CODICE ESEZIONE
<b>TOT</b>	NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO
<b>M/F</b>	SESSO
<b>PT (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
<b>NOTA 1A</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009
<b>NOTA 1B</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011
<b>NOTA 1C</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016
<b>NOTA 1D</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016
<b>NOTA 1E</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016
<b>DS</b>	DEVIAZIONE STANDARD
<b>MIN/MAX</b>	RANGE
<b>E.R. (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
<b>NOTA 2A</b>	SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI
<b>NOTA 2B</b>	ESEZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
<b>1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE</b>																						
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	51	43	8	63	37	37	47	11	48	21	70	52	11	51	26	72	55	11	55	35
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	205	106	99	40	15	15	44	19	45	0	90	45	19	45	0	91	45	19	45	0
	<b>TOTALE</b>		<b>256</b>	<b>149</b>	<b>107</b>	<b>45</b>	<b>20</b>	<b>45</b>	<b>18</b>	<b>45</b>	<b>0</b>	<b>90</b>	<b>46</b>	<b>18</b>	<b>47</b>	<b>0</b>	<b>91</b>	<b>47</b>	<b>18</b>	<b>49</b>	<b>0</b>	<b>91</b>
<b>2 - TUMORI</b>																						
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	29	13	16	59	3	3	4	6	3	0	31	4	6	3	0	31	6	6	5	0
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	32	15	17	6	13	13	1	2	0	0	8	1	2	0	0	9	5	9	1	0
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	2	0	2	0	0	0	56	4	56	52	59	56	4	56	52	59	56	3	56	53
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	292	146	146	3	22	22	34	17	34	0	76	37	19	37	0	78	40	18	42	5

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RB0060	Linfoangiomiomatosi (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	251	1	250	66	66	66	42	12	41	0	72	44	12	43	1	72	47	12	46	1
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	39	12	27	15	0	0	16	15	16	0	58	33	20	35	2	71	36	21	39	2
	RBG010	Neurofibromatosi	1524	738	786	3	8	8	5	12	0	0	73	17	19	9	0	76	24	20	17	0
		<i>Neurofibromatosi tipo I</i> (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	1433	691	742	3	6	6	4	10	0	0	73	16	18	8	0	76	23	20	15	0
		<i>Neurofibromatosi tipo II</i> (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	68	32	36	7	38	38	26	17	25	0	59	33	18	30	2	73	39	16	41	2
		<i>Neurofibromatosi tipo III</i> (ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3)	23	15	8	4	17	17	34	16	31	0	61	45	13	48	20	67	46	13	49	20
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	7	5	2	0	0	0	23	21	14	0	59	31	19	42	6	59	38	21	46	8
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	921	382	539	4	21	21	41	14	42	0	78	45	15	45	11	89	48	15	48	13
		<i>Lynch sindrome di</i> (ORPHA144; Lynch syndrome)	921	382	539	4	21	21	41	14	42	0	78	45	15	45	11	89	48	15	48	13
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	149	82	67	2	7	7	53	14	54	18	82	56	14	57	18	84	62	13	63	18
	<b>TOTALE</b>		<b>3246</b>	<b>1394</b>	<b>1852</b>	<b>9</b>	<b>17</b>	<b>23</b>	<b>22</b>	<b>20</b>	<b>0</b>	<b>82</b>	<b>30</b>	<b>22</b>	<b>31</b>	<b>0</b>	<b>89</b>	<b>35</b>	<b>22</b>	<b>38</b>	<b>0</b>	<b>89</b>
<b>3 - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE</b>																						
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	97	52	45	78	3	3	21	20	14	0	74	22	21	15	0	76	29	22	21	0
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	268	205	63	92	13	13	18	12	16	0	65	26	15	20	1	90	33	16	30	7
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	141	82	59	72	1	1	44	12	45	9	67	49	12	49	9	72	52	12	52	15
		<i>Conn sindrome di</i>	71	40	31	72	1	1	44	11	45	18	67	50	10	49	27	70	53	10	52	28
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	70	42	28	73	1	1	43	14	44	9	66	48	14	49	9	72	51	13	51	15
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	339	133	206	40	4	4	6	12	0	0	70	9	14	5	0	73	16	15	11	0
		<i>17-alfa-idrossilasi deficit di</i> (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	4	2	2	75	0	0	6	11	0	0	25	9	10	5	0	25	33	11	34	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		18-idrossilasi deficit di (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoadosteronism type 1)	1	1	0	100	0	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	31	0	31	31
		20,22-desmolasi deficit di (ORPHA90790; Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	21	22	1
		21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	325	127	198	39	4	4	6	12	0	0	70	9	14	5	0	73	15	15	11	0
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	7	2	5	57	0	0	6	7	0	0	17	9	8	11	0	21	15	11	18	0
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	102	75	27	83	1	1	5	6	3	0	45	8	7	9	0	46	14	8	13	0
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	154	118	36	93	14	14	18	14	16	0	62	24	14	19	0	68	30	16	25	0
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	693	131	562	40	2	2	37	17	38	0	80	45	16	46	1	82	48	15	48	3
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	13	4	9	31	0	0	29	22	29	2	68	35	20	35	2	68	41	20	43	3
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	85	24	61	64	1	1	40	16	39	2	80	46	16	46	6	82	51	15	52	8
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	595	103	492	37	2	2	37	17	38	0	79	45	16	46	1	80	47	15	48	10
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14
		Laron sindrome di (ORPHA633; Laron syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	1029	77	952	66	3	3	7	1	7	0	10	7	1	8	0	10	8	2	8	1
	RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Leprechaunism)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA3221; Generalized resistance to thyroid hormone)	54	20	34	76	7	7	23	18	21	0	81	27	21	23	0	83	37	21	39	4
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	4	0	4	50	25	25	5	5	4	0	13	16	7	17	6	24	21	13	19	6
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	173	68	105	43	5	5	30	20	28	0	76	35	20	36	1	81	41	20	43	3

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)</i>	80	35	45	60	3	3	32	18	32	0	75	38	18	40	1	81	46	18	47	8
		<i>Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)</i>	89	33	56	29	7	7	30	21	25	0	76	32	21	27	1	76	37	20	37	3
		<i>Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia 2B)</i>	4	0	4	25	0	0	18	16	16	2	39	18	16	16	3	39	29	7	30	18
	<b>TOTALE</b>		<b>3057</b>	<b>962</b>	<b>2095</b>	<b>61</b>	<b>4</b>	<b>19</b>	<b>18</b>	<b>9</b>	<b>0</b>	<b>81</b>	<b>23</b>	<b>20</b>	<b>13</b>	<b>0</b>	<b>90</b>	<b>27</b>	<b>21</b>	<b>17</b>	<b>0</b>	<b>90</b>
<b>4 - MALATTIE DEL METABOLISMO</b>																						
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1716	922	794	53	19	19	3	9	0	0	67	6	13	0	0	73	14	17	7	0
		<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>	8	6	2	100	25	25	4	12	0	0	35	5	13	0	0	39	7	13	1	0
		<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	8	3	5	100	0	0	5	10	1	0	30	5	10	1	0	31	9	12	3	0
		<i>Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)</i>	4	2	2	100	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	8	8	7	0
		<i>Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE) (ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB)</i>	3	2	1	67	33	33	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	11	8	15	0
		<i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i>	34	18	16	97	6	6	1	4	0	0	18	1	4	0	0	18	7	8	5	0
		<i>Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)</i>	13	10	3	92	31	31	9	12	0	0	32	13	15	0	0	36	16	16	10	0
		<i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)</i>	4	3	1	100	0	0	2	3	0	0	8	2	3	0	0	8	9	7	9	0
		<i>Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)</i>	9	5	4	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	4	1	0
		<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>	63	29	34	86	10	10	7	14	0	0	53	12	17	1	0	66	16	18	10	0
		<i>Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE) (ORPHA391417; HSD10 disease)</i>	1	1	0	100	0	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37
		<i>Aciduria 3-metilglutaconica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)</i>	4	4	0	75	0	0	1	1	1	0	1	3	2	3	0	6	5	2	5	2

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Aciduria idrossiglutarica (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA79314; ORPHA19; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria)</i>	6	4	2	100	100	100	9	14	3	1	39	26	29	9	3	73	37	24	31	11
		<i>Albinismo</i>	304	165	139	11	51	51	0	2	0	0	23	8	13	1	0	65	11	14	4	0
		<i>Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)</i>	17	12	5	88	0	0	14	15	14	0	45	41	17	45	0	65	50	14	54	19
		<i>Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)</i>	7	4	3	86	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	19	11	25	1	
		<i>Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)</i>	171	100	71	90	18	18	17	12	16	0	56	24	16	22	0	69	36	18	38	1
		<i>Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	7	4	3	71	0	0	1	2	0	0	5	1	2	0	0	5	1	3	0	0
		<i>Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)</i>	18	4	14	94	0	0	17	16	18	0	39	17	16	18	0	40	18	17	19	0
		<i>Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)</i>	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0
		<i>Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE)</i>	3	2	1	100	0	0	14	20	0	0	42	14	20	0	0	43	16	19	5	0
		<i>Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	3	1	2	33	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0
		<i>Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)</i>	15	9	6	100	7	7	0	1	0	0	3	2	5	0	0	19	8	11	1	0
		<i>Deficit piruvato carbossilasi (SNE) (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)</i>	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0
		<i>Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE)</i>	4	3	1	100	0	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	5	14	8	15	2
		<i>Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)</i>	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)</i>	8	5	3	63	0	0	2	4	1	0	11	10	11	5	0	29	22	9	21	4
		<i>Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)</i>	188	99	89	93	7	7	0	4	0	0	49	1	6	0	0	57	20	17	19	0
		<i>Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)</i>	1	0	1	100	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34
		<i>Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)</i>	6	3	3	100	67	67	11	16	2	0	40	26	13	29	8	40	30	9	32	14

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1E		<i>Iperfenilalaninemia</i>	575	298	277	39	13	13	0	0	0	0	0	1	3	0	0	37	9	11	5	0
		<i>Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)</i> <i>(ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)</i>	131	70	61	9	2	2	1	6	0	0	49	1	7	0	0	49	5	11	0	0
		<i>Iperglicinemia non chetotica</i> <i>(ORPHA407; Glycine encephalopathy)</i>	8	4	4	75	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	4	6	0	0	
		<i>Iperistidinemia</i> <i>(ORPHA2157; Histidinemia)</i>	2	2	0	50	0	0	2	2	2	0	4	3	2	3	1	4	10	5	10	5
		<i>Ipermetioninemia (SNE)</i> <i>(ORPHA289891; ORPHA289290; ORPHA88618;</i> <i>Hypermethioninemia due to glycine N-methyltransferase deficiency;</i> <i>Hypermethioninemia</i> <i>encephalopathy due to adenosine kinase</i> <i>deficiency; Psychomotor retardation due to</i> <i>Sadenosylhomocysteine hydrolase deficiency)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Iperprolinemia</i> <i>(ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; hyperprolinemia</i> <i>type 2)</i>	7	7	0	71	14	14	1	2	0	0	4	3	3	3	0	8	6	5	7	0
		<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)</i> <i>(ORPHA511; Maple syrup urine disease)</i>	22	14	8	86	32	32	0	1	0	0	4	1	3	0	0	16	12	8	12	0
		<i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)</i> <i>(ORPHA394; Classic homocystinuria)</i>	28	14	14	100	14	14	17	19	9	0	67	20	19	15	0	67	28	19	29	0
		<i>Ornitina aminotransferasi deficit di</i> <i>(ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)</i>	2	0	2	100	0	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11
		<i>Sindrome da malassorbimento di metionina</i> <i>(ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid</i> <i>metabolism)</i>	2	1	1	0	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19
		<i>Sindrome HHH (Iperornitinememia, Iperammonemia e</i> <i>Omocitrullinuria)</i> <i>(ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia-</i> <i>homocitrullinuria syndrome)</i>	4	2	2	100	25	25	16	26	2	0	61	26	26	20	1	64	31	28	25	4
		<i>Tirosinemia non tipizzata</i>	14	7	7	79	7	7	0	1	0	0	2	2	2	1	0	8	14	15	8	0
		<i>Tirosinemia tipo I (SNE)</i> <i>(ORPHA882; Tyrosinemia type 1)</i>	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2
		<i>Tirosinemia tipo II (SNE)</i> <i>(ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)</i>	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	21	18	21	3
		<i>Tirosinemia tipo III (SNE)</i> <i>(ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	109	45	64	86	16	16	8	17	0	0	82	10	17	1	0	82	17	18	10	0
		<i>Acidemia argininosuccinica (SNE)</i> (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	20	7	13	100	15	15	0	1	0	0	4	2	7	0	0	32	11	13	8	0
		<i>Argininemia (SNE)</i> (ORPHA90; Argininemia)	6	5	1	100	17	17	2	3	1	0	9	3	4	3	0	11	10	13	7	0
		<i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di</i> (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	3	2	1	100	0	0	1	1	0	0	2	3	4	0	0	9	3	4	0	0
		<i>Citrullinemia tipo I (SNE)</i> (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	36	18	18	92	11	11	3	9	0	0	39	3	9	0	0	39	6	10	1	0
		<i>Citrullinemia tipo II (SNE)</i> (ORPHA247585; Citrullinemia type II)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	39	50	0	50	50
		<i>Iperammoniemia ereditaria</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6
		<i>N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di</i> (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	18	18	18	0	36	28	8	28	20
		<i>Omitina transcarbamilasi (OTC) deficit di</i> (ORPHA664; Ornithine transcarbamyase deficiency)	40	12	28	73	23	23	20	23	6	0	82	21	22	8	0	82	29	20	28	0
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito) (ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)	379	178	201	70	20	20	9	16	0	0	69	15	19	5	0	72	22	20	16	0
		<i>Difetti del trasporto del glucosio</i> (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	50	19	31	92	50	50	2	4	1	0	24	13	11	9	0	43	16	11	13	1
		<i>Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di</i> (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	5	2	3	40	20	20	1	1	0	0	3	9	3	8	4	13	21	9	21	6
		<i>Galattosemia (SNE)</i> (ORPHA352; Galactosemia)	35	19	16	66	17	17	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	15	15	12	0
		<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i> (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	16	14	2	19	6	6	4	8	3	0	36	7	8	4	0	36	9	8	6	1
		<i>Glicogenosi tipo 1</i> (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	60	32	28	77	17	17	0	2	0	0	18	5	12	0	0	57	15	14	12	0
		<i>Glicogenosi tipo 11</i> (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	6	2	4	83	17	17	1	1	0	0	2	2	2	1	0	7	13	8	12	3

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)</i>	86	45	41	74	15	15	24	20	21	0	69	31	22	33	0	71	37	23	43	0
		<i>Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)</i>	24	12	12	71	46	46	1	2	0	0	7	4	7	1	0	31	18	16	15	1
		<i>Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)</i>	1	1	0	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61
		<i>Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)</i>	24	8	16	8	4	4	27	19	25	2	65	36	19	32	6	69	40	19	42	9
		<i>Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)</i>	2	1	1	0	50	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	15	2	15	13
		<i>Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)</i>	5	3	2	20	20	20	2	2	0	0	6	3	2	2	2	7	4	2	3	2
		<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)</i>	56	16	40	95	2	2	2	8	0	0	59	11	15	3	0	59	15	16	9	0
		<i>Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)</i>	4	2	2	75	25	25	3	3	2	0	9	10	15	2	0	36	14	22	2	0
		<i>Malattia da corpi poliglucosani (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease)</i>	5	2	3	40	20	20	37	14	36	12	53	51	17	55	25	72	51	17	55	26
	RCG061	<i>Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)</i>	52	28	24	75	8	8	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	4	5	2	0
	RCG070	<i>Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III) (ORPHA101953; Rare dyslipidemia)</i>	218	123	95	61	11	18	18	14	0	68	22	21	19	0	82	25	22	22	0	87
		<i>Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)</i>	7	3	4	71	29	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	25	17	25	1
		<i>Beta ossidazione deficit di (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)</i>	91	46	45	73	8	8	12	21	0	0	68	13	22	1	0	77	15	23	2	0
		<i>Carnitina muscolare deficit di (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)</i>	18	4	14	100	0	0	23	15	29	0	42	24	17	29	0	50	25	16	29	0
		<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)</i>	5	3	2	80	0	0	24	17	25	0	47	36	20	38	1	57	38	17	40	9

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1A		<i>Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	
		<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)</i>	8	5	3	88	13	13	12	11	8	1	29	23	17	24	1	43	36	9	37	22
		<i>Ipertrigliceridemia familiare (ORPHA181425; Major hypertriglyceridemia)</i>	24	18	6	8	0	0	26	14	26	0	56	38	17	41	0	82	38	16	41	0
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)</i>	4	4	0	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43
		<i>Ipo betalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)</i>	44	27	17	70	9	9	20	15	15	0	64	25	17	20	1	65	27	16	20	1
		<i>Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di (ORPHA650; LCAT deficiency)</i>	10	7	3	0	90	90	26	8	29	9	38	32	8	32	20	50	41	10	45	20
		<i>Tangier malattia di (ORPHA31150; Tangier disease)</i>	6	5	1	0	0	0	26	8	26	13	39	34	14	29	14	55	34	15	29	13
	RN1200	<i>Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)</i>	3	2	1	67	0	0	0	0	0	0	0	9	11	3	0	25	12	11	5	3
	RCG072	<i>Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari (ORPHA485631; Congenital bile acid synthesis defect)</i>	3	3	0	67	33	33	14	12	13	0	30	40	3	40	36	43	41	3	40	39
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)</i>	3	3	0	67	33	33	14	12	13	0	30	40	3	40	36	43	41	3	40	39
	RC0080	<i>Lipodistrofia totale (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)</i>	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	13	1	0	29	12	13	5	1
	RC0090	<i>Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)</i>	13	4	9	8	31	31	41	15	48	0	57	51	8	52	35	65	51	9	52	35
	RCG084	<i>Malattie perossisomiali (ORPHA68373; Peroxisomal disease)</i>	5	3	2	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	9	11	1	0
		<i>Acidemia pipecolica (ORPHA34; Pipecolic acidemia)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	17	0	17	17
		<i>Condrosplasia punctata rizomelica (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)</i>	4	3	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	12	1	0
	RF0120	<i>Adrenoleucodistrofia (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)</i>	88	73	15	69	57	57	22	19	21	0	69	28	21	28	0	79	33	21	35	0
	RN1760	<i>Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)</i>	2	2	0	50	0	0	1	1	1	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	
	RCG085	<i>Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi (ORPHA79169; Disorder of neurotransmitter metabolism and transport)</i>	4	2	2	0	0	0	1	1	1	0	3	12	13	7	0	34	13	14	8	0
		<i>Iperoplexia ereditaria (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)</i>	3	2	1	0	0	0	1	1	0	0	3	12	15	3	0	34	14	16	5	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	11	0	11	11
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	208	116	92	21	2	2	29	23	33	0	74	38	19	41	1	74	44	20	46	2
		<i>Coproporfirina ereditaria</i> (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrin)	7	3	4	14	0	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9
		<i>Porfiria acuta intermittente</i> (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	32	11	21	3	3	3	33	16	36	3	74	35	16	38	5	74	38	18	39	5
		<i>Porfiria cutanea tarda</i> (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	76	62	14	9	1	1	49	13	51	0	74	52	11	54	23	74	61	13	62	24
<b>1B</b>		<i>Porfiria eritropoietica</i>	1	0	1	0	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i> (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	3	2	1	0	0	0	2	1	2	1	4	38	23	52	6	56	40	20	52	12
		<i>Porfiria variegata</i> (ORPHA79473; Porphyria variegata)	18	6	12	0	11	11	36	14	40	0	62	39	13	41	9	62	44	13	46	13
		<i>Protoporfirina eritropoietica</i> (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	71	32	39	49	1	1	6	11	2	0	70	25	17	20	1	71	30	17	30	2
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine (ORPHA79224; Disorder of purine or pyrimidine metabolism)	7	7	0	100	29	29	0	0	0	0	1	6	7	3	1	23	17	11	14	2
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i> (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	6	6	0	100	33	33	0	0	0	0	1	7	8	3	1	23	16	12	14	2
		<i>Xantinuria</i> (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23
	RC0160	Ipofosfatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)	19	3	16	42	0	0	24	23	15	0	64	31	24	34	0	66	33	23	34	1
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)	139	70	69	66	3	3	11	17	0	0	77	13	18	1	0	77	16	20	4	0
		<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE)</i> (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency)	9	6	3	78	0	0	12	17	0	0	43	12	18	0	0	43	19	22	0	0
		<i>Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)</i> (ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)	5	2	3	40	20	20	19	22	8	0	58	25	28	8	0	61	27	29	8	0
		<i>Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE)</i> (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	3	1	2	100	0	0	20	14	29	0	32	21	13	29	3	32	22	14	32	2

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)</i>	26	6	20	96	0	0	19	20	21	0	77	20	20	23	0	77	21	20	23	0
		<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	27	16	11	74	7	7	1	4	0	0	21	3	7	0	0	24	3	8	0	0
		<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA442; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	19	7	12	58	5	5	5	15	0	0	61	5	15	0	0	62	6	17	0	0
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)</i>	3	2	1	67	0	0	10	7	11	0	18	11	7	13	2	18	23	2	24	21
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA1572; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)</i>	16	9	7	25	0	0	9	12	5	0	48	14	15	9	0	49	17	15	14	0
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato</i>	15	10	5	67	0	0	20	20	19	0	67	25	22	25	0	70	31	21	31	2
		<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE) (ORPHA99900; Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	10	7	3	70	0	0	11	18	4	0	49	17	20	5	0	50	25	23	24	0
		<i>Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)</i>	5	3	2	20	0	0	3	2	3	0	6	4	4	4	0	9	5	4	6	0
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	7	7	7	0
		<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)</i>	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	7	7	7	0
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	3	1	2	67	0	0	1	0	1	0	1	6	7	3	0	16	9	7	11	0
		<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)</i>	3	1	2	67	0	0	1	0	1	0	1	6	7	3	0	16	9	7	11	0
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale (ORPHA223713; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder)	5	3	2	80	60	60	11	11	8	0	29	21	20	21	0	52	26	17	24	0
		<i>Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)</i>	5	3	2	80	60	60	11	11	8	0	29	21	20	21	0	52	26	17	24	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale (ORPHA254758; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies)	38	18	20	82	37	37	39	20	42	0	69	45	22	50	0	88	48	22	52	0
		<i>Miopatia mitocondriale a trasmissione materna</i> (ORPHA254788; Maternally-inherited mitochondrial myopathy)	10	6	4	70	20	20	34	26	41	0	69	42	31	45	0	88	45	32	54	0
		<i>Oftalmoplegia esterna progressiva</i> (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)	23	10	13	83	39	39	42	15	42	15	68	49	16	50	17	78	51	15	52	17
		<i>Sindrome NARP</i> (ORPHA644; NARP syndrome)	5	2	3	100	60	60	34	20	42	5	61	37	20	45	10	62	39	22	44	10
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	129	56	73	76	45	45	30	17	29	0	65	37	19	38	0	78	40	19	41	0
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	75	36	39	49	24	24	37	18	41	0	73	43	18	46	4	76	48	16	49	10
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	209	126	83	61	44	44	27	17	26	0	69	34	17	34	0	76	35	17	37	4
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers Huttenlocher syndrome)	1	0	1	100	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	140	60	80	69	46	46	33	19	31	0	80	43	19	43	1	82	47	18	47	1
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	11	6	5	91	27	27	11	16	5	0	50	24	21	19	0	62	28	21	24	1
		<i>Deficit del coenzima Q10</i> (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)	11	6	5	91	27	27	11	16	5	0	50	24	21	19	0	62	28	21	24	1
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	116	61	55	87	44	44	2	6	0	0	39	6	9	2	0	51	10	10	7	0
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina (ORPHA79172; Creatine deficiency syndrome)	3	1	2	100	33	33	0	0	0	0	1	2	1	2	1	3	15	8	18	3
		<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di</i> (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)	3	1	2	100	33	33	0	0	0	0	1	2	1	2	1	3	15	8	18	3
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	10	3	7	90	10	10	5	8	1	0	23	11	11	9	1	36	12	12	9	1
		<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutamato tipo 1</i>	10	3	7	90	10	10	5	8	1	0	23	11	11	9	1	36	12	12	9	1

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																						
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	291	142	149	68	16	16	30	21	29	0	81	34	20	34	0	81	38	19	38	0
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di</i> (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)	1	1	0	0	0	0	37	0	37	37	37	42	0	42	42	42	43	0	43	43
		<i>Fabry malattia di</i> (ORPHA324; Fabry Disease)	206	92	114	65	20	20	34	20	36	0	81	38	20	39	0	81	40	19	41	2
		<i>Gaucher malattia di</i> (ORPHA355; Gaucher Disease)	65	36	29	78	2	2	20	18	15	0	61	26	21	25	0	69	35	20	36	0
		<i>Niemann-Pick malattia di</i> (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)	19	13	6	68	26	16	12	17	0	39	23	16	27	0	55	24	16	28	0	59
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	118	76	42	70	36	36	2	4	1	0	38	5	6	3	0	53	13	12	9	0
		<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1</i> (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	26	12	14	65	38	38	1	2	0	0	7	4	6	1	0	32	11	12	6	0
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i> (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	29	29	0	76	24	24	4	7	2	0	38	6	10	3	1	53	15	11	14	1
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3</i> (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	27	15	12	63	33	33	2	2	1	0	11	5	3	4	1	12	9	6	8	1
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4</i> (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	26	14	12	65	50	50	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	19	17	13	0
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i> (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	8	4	4	100	50	50	1	1	1	0	4	2	2	2	0	6	6	3	6	2
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i> (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	12	6	6	33	25	25	4	5	0	0	14	6	6	7	0	14	11	13	9	0
		<i>Mucolipidosi tipo 2</i> (ORPHA576; Mucolipidosis type II)	6	4	2	33	17	17	2	5	0	0	14	2	5	0	0	14	3	5	1	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Mucopolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucopolipidosis type III)</i>	4	2	2	50	50	50	7	4	8	0	12	10	2	10	9	13	23	14	17	13
		<i>Mucopolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucopolipidosis type IV)</i>	2	0	2	0	0	0	4	4	4	0	7	9	4	9	5	12	10	5	10	5
	RCG091	Oligosaccaridosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	18	7	11	78	33	33	6	10	3	0	33	21	15	20	3	54	31	14	35	6
		<i>Galattosialidosi</i>	2	0	2	50	50	50	4	1	4	3	5	16	11	16	5	27	21	15	21	6
		<i>Malattia da accumulo di acido sialico (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)</i>	1	1	0	100	0	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	24	0	24	24
		<i>Mannosidosi (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosi; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosi, infantile form; Beta-mannosidosi)</i>	10	5	5	100	40	40	2	2	2	0	7	14	8	15	4	29	29	11	30	8
		<i>Sialidosi (ORPHA309294; Sialidosi)</i>	5	1	4	40	20	20	17	13	25	0	33	36	18	43	3	54	41	16	49	13
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	17	5	12	59	35	35	5	5	5	0	14	12	11	9	0	35	13	11	13	0
		<i>Gangliosidosi-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)</i>	9	4	5	78	22	22	3	3	2	0	9	7	6	6	0	20	10	8	10	0
		<i>Gangliosidosi-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)</i>	8	1	7	38	50	50	7	5	8	0	14	17	13	17	1	35	18	12	17	1
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	6	0	6	67	33	33	4	2	4	0	7	6	1	6	5	7	12	12	7	5
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	7	3	4	57	14	14	13	10	8	3	36	17	12	13	8	44	24	12	21	8
		<i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)</i>	7	3	4	57	14	14	13	10	8	3	36	17	12	13	8	44	24	12	21	8
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI																						
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	73	33	40	100	0	0	1	4	0	0	27	1	4	0	0	27	1	5	0	0
	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)	18	7	11	100	28	28	3	6	0	0	18	3	6	0	0	18	6	7	1	0
		<i>Cobalamina C deficit congenito di (ORPHA26; Methylmalonic acidemia with homocystinuria)</i>	18	7	11	100	28	28	3	6	0	0	18	3	6	0	0	18	6	7	1	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D (ORPHA289098; Disorders of vitamin D metabolism)	3	3	0	100	33	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43
		<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i> (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	3	3	0	100	33	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	67	28	39	91	6	6	7	15	1	0	63	14	19	3	0	68	25	20	22	0
	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)	4	0	4	75	25	25	1	1	0	0	2	6	6	4	0	14	7	7	5	0
		<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i> (ORPHA79096; Pyridoxal phosphate-responsive seizures)	4	0	4	75	25	25	1	1	0	0	2	6	6	4	0	14	7	7	5	0
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)	700	545	155	9	7	7	44	15	45	0	83	47	15	47	0	83	51	15	52	7
<b>1A</b>		<i>Anemia microcitica ereditaria</i>	1	1	0	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48
<b>1B</b>		<i>Emocromatosi ereditaria</i>	230	193	37	4	9	9	46	14	48	12	77	48	13	49	13	77	54	14	56	15
		<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>	41	36	5	17	2	2	44	14	45	8	71	47	14	50	15	72	49	14	52	15
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i> (ORPHA465508; Symptomatic form of hemochromatosis type 1)	354	271	83	11	3	3	45	15	46	9	83	47	15	47	11	83	51	15	52	12
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i> (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	11	6	5	27	45	45	27	15	24	7	54	31	14	37	8	54	35	14	37	16
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i> (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	6	6	0	33	17	17	41	18	40	11	66	45	18	47	14	67	49	19	56	15
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i> (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	27	17	10	4	26	26	39	16	40	10	71	45	16	45	19	72	46	16	45	19
		<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)</i> (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	10	1	9	20	20	20	27	21	28	0	60	29	22	33	0	64	32	19	33	7
		<i>Sindrome iperferritinemia-cataratta</i> (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	20	14	6	0	15	15	39	15	38	17	70	43	15	41	20	74	46	13	44	20
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	9	5	4	78	44	44	48	11	52	35	60	52	9	52	39	66	54	8	52	42

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	1	1	0	100	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15
	RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	0	21	15	28	0	34	23	11	28	8
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	3	2	1	67	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	4	4	2	4	1	
		<i>Menkes sindrome di</i> (ORPHA565; Menkes disease)	3	2	1	67	0	0	0	0	0	1	2	0	0	4	4	2	4	1		
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	137	81	56	83	25	25	17	14	12	0	62	19	13	15	1	64	32	16	31	1
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	2	0	2	100	0	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	6	5	5	5	0
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva</i> (ORPHA34528; Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria)	2	0	2	100	0	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	6	5	5	5	0
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																						
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	15	9	6	53	7	7	2	4	0	0	14	9	10	4	0	31	13	13	10	0
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis)	1658	1098	560	44	42	42	60	17	64	0	89	63	15	65	2	90	64	15	67	2
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	7	2	5	29	0	0	5	12	0	0	34	9	13	0	0	36	13	13	6	0
	<b>TOTALE</b>		<b>6880</b>	<b>4010</b>	<b>2870</b>	<b>52</b>	<b>25</b>	<b>27</b>	<b>27</b>	<b>20</b>	<b>0</b>	<b>89</b>	<b>31</b>	<b>28</b>	<b>30</b>	<b>0</b>	<b>90</b>	<b>36</b>	<b>26</b>	<b>36</b>	<b>0</b>	<b>90</b>
<b>5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO</b>																						
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	9	5	4	78	11	11	16	8	17	5	28	30	13	29	9	57	57	14	58	33
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	353	181	172	20	35	35	38	20	41	0	82	42	20	46	0	82	45	20	48	0
	RCG150	Istiocitosi croniche	284	154	130	20	26	26	34	21	35	0	86	36	21	36	0	87	39	20	40	1
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	13	9	4	15	0	0	48	23	48	0	81	50	23	51	1	82	51	24	54	2
		<i>Erdheim Chester malattia di</i> (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	30	20	10	93	47	47	55	11	57	35	74	58	11	61	35	74	58	11	61	38
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i> (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	232	120	112	10	25	25	31	19	30	0	86	32	19	32	0	87	36	19	36	1
<b>1D</b>		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	9	5	4	22	33	33	38	20	33	0	69	39	19	33	7	69	46	17	42	14

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG160	Immunodeficienze primarie (ORPHA101997; Primary immunodeficiency )	779	419	360	57	22	22	16	20	6	0	79	22	21	15	0	87	27	21	23	0
		<i>Agammaglobulinemia</i> (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	91	81	10	46	36	36	6	11	1	0	54	8	14	3	0	71	20	16	17	0
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)</i> (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3
		<i>Difetto idiopatico di CD4</i> (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	33	22	11	76	27	27	16	20	8	0	64	21	20	13	0	69	25	19	17	1
		<i>DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)</i> (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	141	69	72	23	10	10	1	4	0	0	31	6	10	1	0	54	8	10	4	0
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza</i> (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8
		<i>Duncan sindrome di</i> (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	2	2	0	50	100	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12
		<i>Immunodeficienza combinata grave</i> (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	37	16	21	49	46	46	8	18	0	0	71	10	19	2	0	72	17	19	12	0
		<i>Immunodeficienza comune variabile</i> (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	421	198	223	67	20	20	25	20	21	0	79	33	20	32	0	87	38	19	39	0
		<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento</i> (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	15	7	8	93	0	0	9	12	5	0	50	12	13	9	0	55	19	12	17	6
		<i>Iper-IgE Sindrome</i> (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	24	13	11	67	21	21	2	4	0	0	17	10	10	6	0	35	18	13	15	0
		<i>Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)</i> (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	5	4	1	40	60	60	1	2	0	0	5	5	5	2	0	12	11	8	15	0
		<i>WHIM sindrome</i> (ORPHA51636; WHIM syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20
		<i>Wiskott-Aldrich sindrome di</i> (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	7	7	0	86	14	14	2	5	0	0	14	3	6	0	0	18	16	15	19	0
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)	389	217	172	97	14	14	36	24	35	0	84	39	24	40	0	84	41	23	42	0
		<i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico</i> (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis )	69	35	34	94	3	3	8	6	9	0	17	11	8	11	1	49	15	10	14	1
		<i>Blau sindrome di</i> (ORPHA90340; Blau syndrome)	1	0	1	100	0	0	24	0	24	24	24	35	0	35	35	35	35	0	35	35

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>CINCA sindrome</i> (ORPHA1451; CINCA syndrome)	4	1	3	100	0	0	7	6	5	0	17	21	18	16	0	50	21	18	16	0
		<i>Iper-IgD con febbre periodica</i> (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	12	5	7	100	25	25	5	7	1	0	17	16	11	15	2	33	21	11	22	3
		<i>Malattia di Still a esordio nell'adulto</i> (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	109	60	49	96	17	17	40	15	38	14	81	41	15	41	15	81	44	15	42	17
		<i>Malattia IgG4-correlata</i> (ORPHA284264; IgG4-related disease)	144	101	43	99	19	19	58	15	60	11	84	59	15	61	13	84	61	15	63	14
		<i>Muckle-Wells sindrome di</i> (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	14	7	7	93	14	14	16	19	8	0	53	33	20	31	2	64	35	18	31	12
		<i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica</i> (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	32	8	24	94	13	13	12	6	11	6	41	13	6	12	8	42	16	8	15	9
		<i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12</i> (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)	4	0	4	100	0	0	10	11	6	0	29	17	11	11	10	35	20	10	18	11
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	138	72	66	79	25	25	15	13	14	0	59	29	16	28	2	66	36	16	36	2
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	23	12	11	100	17	17	7	10	3	0	43	33	17	35	0	63	41	17	46	0
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	530	129	401	82	6	6	39	15	37	0	84	42	14	40	11	86	47	14	47	11
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	12	6	6	83	0	0	60	13	61	30	80	63	13	64	33	80	64	13	66	33
	<b>TOTALE</b>		<b>2517</b>	<b>1195</b>	<b>1322</b>	<b>61</b>	<b>20</b>	<b>29</b>	<b>22</b>	<b>28</b>	<b>0</b>	<b>86</b>	<b>34</b>	<b>22</b>	<b>34</b>	<b>0</b>	<b>87</b>	<b>38</b>	<b>21</b>	<b>39</b>	<b>0</b>	<b>89</b>
<b>6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI</b>																						
	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	1737	817	920	51	9	9	9	15	2	0	74	13	17	3	0	75	27	18	28	0
		<i>Anemia a cellule falciformi</i> (ORPHA232; Sickle cell anemia)	440	195	245	57	4	4	6	10	2	0	64	8	12	3	0	64	19	16	13	0
		<i>Anemia diseritropoietica congenita</i> (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	47	25	22	28	38	38	11	13	4	0	53	25	17	25	0	61	34	16	35	2
		<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i> (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	8	4	4	75	13	13	8	8	5	0	25	25	23	22	1	68	33	19	28	7
		<i>Blackfan-Diamond anemia di</i> (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	21	10	11	52	0	0	0	0	0	0	2	0	1	0	0	4	11	9	11	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Drepanocitosi - beta talassemia</i> (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	51	20	31	92	0	0	7	13	1	0	62	9	13	3	0	65	20	20	9	0
		<i>Fanconi anemia di</i> (ORPHA84; Fanconi Anemia)	12	8	4	8	17	17	8	10	5	0	31	12	9	11	0	31	14	8	14	1
		<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi</i> (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	3	2	1	33	67	67	17	14	18	0	34	22	20	18	0	48	26	16	19	11
		<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di</i> (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	1	0	1	0	100	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47
		<i>Piruvato chinasi deficit di</i> (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	25	14	11	12	48	48	12	15	8	0	65	19	15	19	0	65	28	18	22	4
		<i>Sferocitosi ereditaria</i> (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	378	199	179	23	20	20	16	18	9	0	73	23	20	20	0	74	29	19	27	0
		<i>Talassemia intermedia</i> (ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia Hemoglobin H disease)	163	61	102	74	4	4	15	19	5	0	74	20	20	12	0	74	32	20	32	0
		<i>Talassemia major</i> (ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major Hb Bart's hydrops fetalis)	181	81	100	82	8	8	1	2	0	0	31	1	5	0	0	70	33	15	38	0
<b>1C</b>		<i>Talassemie</i>	407	198	209	49	3	3	8	13	1	0	61	10	16	1	0	75	31	15	32	0
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134 ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome Typical hemolytic-uremic syndrome)	294	125	169	20	11	11	14	18	5	0	78	14	19	5	0	78	18	18	11	0
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	79	33	46	47	8	8	45	19	44	12	84	46	19	45	17	85	51	18	52	17
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (ORPHA68334; ORPHA248361; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect)	4261	2396	1865	34	10	10	14	20	0	0	82	29	20	28	0	83	39	20	38	0
		<i>Afibrinogenemia</i> (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	7	3	4	14	14	14	12	19	0	0	47	28	20	29	0	64	37	18	40	7
		<i>Antitrombina deficit di</i> (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	143	51	92	10	12	12	21	21	19	0	78	34	17	31	6	79	38	18	36	6
		<i>Disfibrinogenemia</i> (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	47	18	29	6	11	11	17	22	0	0	76	38	18	36	3	76	40	18	37	8

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1B		<i>Disrodini ereditari trombofilici</i>	532	250	282	1	14	14	23	23	21	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1
		<i>Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)</i>	1033	976	57	80	15	15	4	11	0	0	77	15	18	7	0	83	33	21	33	0
		<i>Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)</i>	185	169	16	70	8	8	4	11	0	0	66	16	18	9	0	81	32	22	33	0
		<i>Fattore II deficit di (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)</i>	3	1	2	33	0	0	23	17	28	0	41	34	18	41	10	52	35	18	42	10
		<i>Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)</i>	36	13	23	25	6	6	10	17	0	0	61	28	20	26	0	65	34	22	34	0
		<i>Fattore V e fattore VIII deficit combinato di (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)</i>	3	0	3	67	0	0	0	0	0	0	0	47	24	59	13	68	59	8	59	49
		<i>Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata</i>	237	103	134	11	3	3	29	23	30	0	77	41	17	40	9	82	42	17	41	9
		<i>Fattore V Leiden omozigote</i>	123	42	81	16	2	2	24	21	21	0	78	36	16	34	3	79	38	17	35	3
		<i>Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)</i>	146	63	83	18	3	3	10	17	0	0	82	28	20	24	0	83	33	22	30	1
		<i>Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)</i>	15	9	6	20	7	7	11	15	0	0	39	16	15	14	0	51	19	15	15	3
		<i>Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)</i>	79	33	46	4	4	4	11	18	0	0	77	31	19	28	1	77	37	19	36	4
1B		<i>Fattore XII deficit di</i>	4	4	0	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	27	6
		<i>Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)</i>	7	5	2	71	29	29	0	1	0	0	3	16	15	14	0	41	27	11	30	9
		<i>Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)</i>	1	0	1	0	0	0	11	0	11	11	11	22	0	22	22	22	22	0	22	22
		<i>Iprofibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)</i>	3	2	1	0	0	0	33	10	27	25	47	33	10	27	25	47	33	10	27	25
		<i>Plasminogeno deficit di (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)</i>	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66
		<i>Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)</i>	368	151	217	4	9	9	18	21	4	0	82	36	17	34	0	82	41	18	40	6
		<i>Proteina S deficit di (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)</i>	541	198	343	4	10	10	20	21	18	0	79	39	16	38	3	82	42	17	41	4

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Protrombina G20210A omozigote</i>	45	12	33	7	7	7	28	24	31	0	79	42	16	39	10	79	43	17	39	10
		<i>Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)</i>	702	293	409	47	8	8	9	17	0	0	80	28	20	25	0	82	39	21	38	0
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	80	23	57	10	16	16	15	19	7	0	67	31	21	28	0	71	35	20	33	1
		<i>Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)</i>	5	2	3	20	20	20	10	11	7	0	29	39	24	30	12	69	42	23	34	18
		<i>Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)</i>	65	15	50	9	15	15	17	19	10	0	67	32	20	30	0	71	35	18	32	6
		<i>Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)</i>	10	6	4	10	20	20	9	19	1	0	64	22	22	18	0	64	28	24	26	1
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)	537	204	333	47	2	2	41	23	40	0	93	43	23	43	0	93	48	22	49	2
		<i>Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)</i>	537	204	333	47	2	2	41	23	40	0	93	43	23	43	0	93	48	22	49	2
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	120	54	66	5	23	23	19	17	15	0	70	35	19	35	0	74	37	19	38	1
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	640	368	272	44	2	2	72	11	74	2	90	73	11	74	2	90	75	11	77	3
<b>P</b>	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	39	33	6	28	38	38	2	4	0	0	14	3	4	2	0	20	14	12	8	0
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	2	0	2	0	0	0	14	14	14	0	28	15	14	15	1	28	23	18	23	5
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	70	33	37	59	3	3	46	22	47	1	84	47	22	49	2	85	49	21	51	7
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	5	1	4	20	0	0	5	9	0	0	23	12	12	4	0	30	18	8	15	9
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)	11	6	5	64	27	27	3	5	0	0	15	6	9	2	0	31	17	11	21	0
		<i>Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)</i>	11	6	5	64	27	27	3	5	0	0	15	6	9	2	0	31	17	11	21	0
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	9	6	3	33	11	11	11	15	4	0	49	11	15	6	0	49	17	14	11	3
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	404	211	193	90	16	16	45	17	45	0	84	50	15	51	0	85	53	15	54	3

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)					
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	
	<b>TOTALE</b>		<b>8288</b>	<b>4310</b>	<b>3978</b>	<b>41</b>	<b>9</b>	<b>21</b>	<b>26</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>93</b>	<b>31</b>	<b>25</b>	<b>28</b>	<b>0</b>	<b>93</b>	<b>40</b>	<b>23</b>	<b>39</b>	<b>0</b>	<b>95</b>	
<b>7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO</b>																							
	RFG010	Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy )	180	100	80	54	46	46	12	18	1	0	71	16	19	5	0	71	20	19	13	0	
		<i>Aicardi-Goutieres sindrome di</i> (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	43	25	18	49	56	56	0	0	0	0	2	3	5	1	0	21	8	7	5	0	
		<i>Alexander malattia di</i> (ORPHA58; Alexander disease)	20	16	4	70	20	20	30	25	34	0	71	34	23	35	0	71	36	23	37	2	
		<i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)</i> (ORPHA135; CACH syndrome)	17	7	10	65	35	35	18	17	11	0	52	22	19	15	0	59	27	18	32	2	
		<i>Canavan malattia di</i> (ORPHA141; Canavan disease)	1	0	1	100	100	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	5	0	5	5
		<i>Krabbe malattia di</i> (ORPHA487; Krabbe disease)	9	5	4	56	78	78	14	15	7	0	44	15	19	7	0	53	20	19	14	1	
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)</i> (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	11	9	2	73	64	64	9	18	0	0	56	20	21	9	0	58	23	21	14	0	
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)</i> (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	11	5	6	64	27	27	17	18	9	0	45	26	19	26	2	57	28	18	26	6	
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)</i> (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	8	3	5	63	63	63	0	1	0	0	2	10	11	5	3	39	14	12	9	5	
		<i>Leucodistrofia metacromatica</i> (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	24	8	16	33	50	50	15	15	8	0	51	18	16	10	0	51	22	16	20	2	
		<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali</i> (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	14	9	5	29	36	36	20	23	4	0	55	24	22	16	0	57	28	21	28	0	
		<i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)</i> (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	22	13	9	59	36	36	5	10	0	0	35	13	16	2	0	45	17	17	14	0	
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	197	7	190	49	31	31	1	1	0	0	9	6	8	3	0	47	12	10	10	1	
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidoluysian atrophy)	1	1	0	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	79	37	42	43	32	32	9	9	10	0	43	20	16	16	0	64	26	16	23	2	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome )	43	20	23	86	16	16	0	0	0	0	1	7	11	2	0	47	15	12	14	0
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	12	7	5	25	50	50	14	13	8	1	39	25	18	22	3	63	27	18	24	6
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA9818; Landau-Kleffner syndrome)	6	3	3	67	50	50	4	1	4	2	6	6	2	7	3	8	9	3	9	6
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	747	343	404	41	15	15	49	13	48	7	83	52	14	51	9	86	55	14	55	15
	RFG040	Malattie spinocerebellari	1515	782	733	32	36	36	30	20	30	0	78	39	19	40	0	82	43	18	45	0
		<i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome )</i>	1	1	0	100	0	0	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49	49	0	49	49
		<i>Atassia congenita</i>	22	13	9	27	27	27	6	15	1	0	67	18	17	12	2	70	22	18	16	2
		<i>Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)</i>	254	129	125	52	52	52	16	11	12	3	61	24	14	20	3	67	33	15	32	6
		<i>Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)</i>	47	26	21	47	15	15	18	15	14	0	58	35	15	35	4	70	39	15	39	9
<b>1A</b>		<i>Atrofia olivo-ponto-cerebellare</i>	2	0	2	50	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65
		<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix- Saguenay)</i>	24	13	11	33	46	46	9	10	4	0	33	34	16	32	5	66	38	15	36	6
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)</i>	388	189	199	12	37	37	40	16	40	0	73	46	15	47	0	82	49	15	49	0
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)</i>	177	92	85	37	29	29	44	17	47	2	78	52	16	55	6	82	54	16	56	7
		<i>Atassia-Teleangectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)</i>	42	23	19	50	38	38	2	2	1	0	14	8	13	4	1	64	13	14	9	2
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)</i>	13	7	6	62	62	62	13	10	9	1	34	28	12	30	11	55	37	14	40	16
		<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)</i>	3	2	1	100	0	0	8	6	6	2	16	18	10	25	3	25	25	15	30	4
		<i>Karak sindrome di (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)</i>	1	1	0	100	0	0	8	0	8	8	8	25	0	25	25	25	25	0	25	25
		<i>Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)</i>	2	2	0	50	0	0	16	15	16	1	30	35	7	35	28	41	40	12	40	28

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)</i>	1	0	1	100	100	100	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63	63	0	63	63
		<i>Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)</i>	503	263	240	31	30	30	32	19	34	0	75	42	18	45	1	78	45	18	48	2
		<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)</i>	3	1	2	67	33	33	2	2	1	0	5	7	7	2	1	17	11	8	9	2
		<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>	23	11	12	26	35	35	15	11	15	0	55	30	15	28	9	62	32	16	29	9
		<i>Sindrome tremore-atassia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)</i>	9	9	0	11	44	44	61	7	64	50	69	66	6	67	56	74	67	7	67	57
	RF0081	<i>Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)</i>	264	135	129	55	41	41	59	9	59	28	82	62	9	62	38	84	63	8	63	42
	RF0041	<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)</i>	24	8	16	75	50	50	9	11	2	0	35	14	12	8	1	39	16	13	12	1
		<i>Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)</i>	5	2	3	60	0	0	13	11	15	0	27	18	14	19	1	33	18	15	19	1
		<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)</i>	18	6	12	83	67	67	8	11	2	0	35	13	11	8	3	39	16	12	12	3
<b>1B</b>		<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)</i>	1	0	1	0	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9
	RF0050	<i>Atrofie muscolari spinali (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)</i>	186	113	73	49	13	13	13	20	1	0	79	17	23	3	0	83	22	25	11	0
		<i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)</i>	10	7	3	0	60	60	20	10	17	15	49	25	11	21	17	57	25	11	21	18
		<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)</i>	3	1	2	33	0	0	0	0	0	0	1	2	2	0	0	5	6	4	5	1
		<i>Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)</i>	2	1	1	50	0	0	8	8	8	0	15	9	8	9	1	16	10	7	10	3
		<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)</i>	2	1	1	50	0	0	49	30	49	19	79	59	23	59	36	82	66	19	66	47
		<i>Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)</i>	32	29	3	47	6	6	43	14	45	4	77	51	14	50	6	78	57	13	57	32
		<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)</i>	42	21	21	55	5	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	5	0	0
		<i>SMA tipo 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)</i>	46	27	19	54	15	15	1	1	1	0	10	3	7	1	0	34	8	11	2	0
		<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)</i>	38	20	18	53	13	13	5	6	3	0	21	11	15	5	1	64	23	22	16	1
		<i>SMA tipo 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)</i>	10	6	4	50	30	30	44	23	40	4	78	52	21	49	17	83	54	18	49	32
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	3146	1792	1354	84	12	12	64	12	66	0	94	66	12	67	0	94	66	11	68	0
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	125	62	63	60	22	22	58	12	58	22	91	62	12	62	23	91	64	11	64	44
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	251	133	118	80	20	20	3	4	1	0	20	9	9	6	0	51	18	13	15	0
	RF0140	West sindrome di (ORPHA3451; West syndrome)	120	73	47	66	10	10	1	7	0	0	76	1	7	0	0	76	3	8	1	0
	RF0150	Narcolessia (ORPHA2073; Narcolepsy type 1)	140	73	67	89	15	15	26	15	21	1	74	34	16	32	6	76	38	18	36	6
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; CADASIL)	73	28	45	33	11	11	46	14	45	9	80	50	14	50	26	80	52	14	54	27
	RF0350	Eemicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	1	1	0	0	0	0	20	0	20	20	20	22	0	22	22	22	29	0	29	29
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	4	4	0	100	25	25	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2	19	4	18	15
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	14	6	8	43	29	29	59	11	62	39	75	61	12	64	39	81	63	12	65	39
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	82	25	57	5	45	45	33	16	36	4	69	34	16	39	4	71	38	19	41	4
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	21	3	18	95	43	43	47	11	47	27	71	50	12	49	27	73	53	10	52	32
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	4	0	4	25	0	0	17	7	17	8	26	27	11	30	9	40	29	10	31	13
	RF060	Neuropatie ereditarie	1019	515	504	9	22	22	26	19	21	0	82	36	20	37	0	88	39	20	40	1

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i> (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	4	4	0	25	0	0	22	17	18	4	49	30	20	30	9	50	31	19	31	11
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i> (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	788	405	383	7	23	23	24	19	20	0	81	35	20	36	0	83	39	20	40	1
		<i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio</i> (ORPHA306577; Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy)	3	2	1	33	33	33	36	14	43	16	49	38	15	43	17	53	38	15	44	17
		<i>Neuropatia motoria ereditaria</i>	44	25	19	23	27	27	21	16	18	2	64	36	19	34	10	72	39	19	39	10
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i> (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	5	3	2	20	80	80	22	20	25	0	51	50	17	45	29	78	51	17	45	31
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>	34	13	21	32	24	24	40	23	48	0	74	49	24	58	0	83	52	22	60	8
		<i>Neuropatia tomaculare</i> (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	140	62	78	6	10	10	31	16	31	0	82	36	17	36	3	88	38	18	37	3
		<i>Refsum malattia di</i> (ORPHA773; Refsum disease)	1	1	0	0	0	0	32	0	32	32	32	63	0	63	63	63	63	0	63	63
	RF0170	<i>Paralisi sopranucleare progressiva</i> (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	391	208	183	71	13	13	69	7	69	45	86	72	7	72	47	92	73	7	73	52
	RF0180	<i>Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante</i> (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	835	592	243	65	6	6	56	17	59	1	88	58	17	61	2	88	61	16	64	2
	RF0181	<i>Neuropatia motoria multifocale</i> (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	44	34	10	80	14	14	44	15	41	9	78	49	16	45	19	85	55	14	54	21
	RF0182	<i>Lewis Sumner sindrome di</i> (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	4	1	3	100	25	25	43	11	42	32	58	54	13	60	32	64	55	11	60	36
	RN1610	<i>POEMS sindrome</i> (ORPHA2905; POEMS syndrome)	43	30	13	26	47	47	53	9	52	34	76	54	9	54	34	76	58	10	56	41
	RFG070	<i>Miopatie congenite ereditarie</i> (ORPHA97245; Congenital myopathy)	161	85	76	34	25	25	20	21	11	0	70	29	21	29	0	81	33	21	34	0
		<i>Miopatia central core</i> (ORPHA597; Central core disease)	57	23	34	42	40	40	25	20	22	0	63	34	19	36	1	75	38	19	41	2
		<i>Miopatia centronucleare</i> (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	15	11	4	13	20	20	17	19	11	0	68	31	18	25	6	73	38	17	40	6
		<i>Miopatia congenita da disproporzion delle fibre muscolari</i> (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	37	20	17	41	14	14	6	12	1	0	61	14	15	9	0	64	21	17	14	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Miopatia minicore/multi-minicore</i> (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	14	9	5	29	14	14	18	17	11	0	48	31	18	38	4	61	33	16	38	7
		<i>Miopatia miofibrillare (desmin storage)</i> (ORPHA98909; Desminopathy)	23	15	8	17	30	30	35	19	31	4	70	43	19	43	10	81	46	18	48	16
		<i>Miopatia miotubulare</i> (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	4	3	1	25	0	0	26	22	21	2	61	48	21	58	11	64	49	23	58	11
		<i>Miopatia nemalinica</i> (ORPHA607; Nemaline myopathy)	11	4	7	36	9	9	10	20	0	0	61	11	21	1	0	65	15	21	2	0
	RFG080	Distrofie muscolari	775	548	227	34	15	15	18	19	10	0	77	25	22	18	0	80	31	22	28	0
		<i>Distrofia muscolare congenita</i> (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	40	19	21	35	18	18	5	12	0	0	52	10	16	4	0	75	17	18	12	0
		<i>Distrofia muscolare dei cingoli</i> (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	138	74	64	28	21	21	24	18	20	0	77	34	20	35	0	77	41	19	42	2
		<i>Distrofia muscolare di Becker</i> (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	169	153	16	27	8	8	12	14	5	0	62	17	17	9	0	68	24	18	18	0
		<i>Distrofia muscolare di Duchenne</i> (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	182	169	13	73	19	19	4	6	3	0	43	6	9	4	0	64	13	12	9	0
		<i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss</i> (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	8	5	3	50	63	63	13	14	8	0	46	19	15	14	3	50	27	14	25	3
		<i>Distrofia muscolare distale</i> (ORPHA599; Distal myopathy)	28	16	12	7	21	21	38	18	39	0	73	45	16	45	13	80	47	17	46	13
		<i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine)</i> (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	192	103	89	12	11	11	30	17	28	0	73	41	18	41	7	76	45	18	47	8
		<i>Distrofia muscolare oculofaringea</i> (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	18	9	9	0	6	6	53	13	55	9	71	60	13	61	19	80	65	9	64	49
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	511	258	253	23	14	14	27	18	25	0	82	36	18	36	0	84	41	17	42	0
		<i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i> (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	360	178	182	26	12	12	28	17	25	0	75	35	17	36	0	80	41	16	41	0
		<i>Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)</i> (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	62	28	34	5	18	18	43	14	44	2	70	52	13	53	24	77	55	13	55	24
		<i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i> (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	38	22	16	29	21	21	16	18	13	0	82	29	18	27	0	84	34	18	34	1
		<i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)</i>	24	16	8	21	21	21	9	10	5	0	39	27	21	19	3	70	30	21	26	3
		<i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg</i> (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	27	14	13	22	7	7	13	15	6	0	49	28	17	25	0	62	32	20	28	3

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	44	29	15	48	30	30	19	16	15	0	60	35	18	34	5	65	40	17	42	6
		<i>Paralisi Periodica Familiare</i> (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	44	29	15	48	30	30	19	16	15	0	60	35	18	34	5	65	40	17	42	6
	RFG160	Distonie primarie	116	43	73	71	23	23	36	24	39	0	79	43	24	45	3	83	47	23	53	3
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	370	134	236	75	20	20	44	19	47	0	82	50	17	52	1	92	56	17	58	2
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	16	12	4	19	13	13	45	20	49	10	76	45	20	49	10	76	47	21	51	11
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	987	541	446	89	11	11	54	21	59	0	88	56	20	60	0	89	60	18	63	1
		<i>Miastenia gravis</i> (ORPHA589; Myasthenia gravis)	953	526	427	89	11	11	56	19	59	1	88	57	19	60	1	89	61	17	64	3
		<i>Sindrome miastenica congenita</i> (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	30	14	16	90	30	30	10	18	2	0	82	28	19	31	0	82	33	20	37	1
		<i>Susac sindrome</i> (ORPHA838; Susac syndrome)	4	1	3	50	25	25	31	12	34	12	46	32	13	34	12	49	37	13	41	17
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	22	7	15	100	18	18	54	13	52	22	75	57	11	55	38	75	59	11	58	38
	<b>TOTALE</b>		<b>12573</b>	<b>6793</b>	<b>5780</b>	<b>57</b>	<b>19</b>	<b>43</b>	<b>25</b>	<b>48</b>	<b>0</b>	<b>94</b>	<b>47</b>	<b>24</b>	<b>53</b>	<b>0</b>	<b>94</b>	<b>51</b>	<b>23</b>	<b>56</b>	<b>0</b>	<b>95</b>
<b>8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO</b>																						
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	32	25	7	0	31	31	9	12	5	0	58	12	16	5	0	58	15	16	8	0
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	11	10	1	9	0	0	10	16	4	0	60	10	16	5	0	60	13	16	11	2
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	26	18	8	0	35	35	2	6	0	0	26	5	7	2	0	26	14	11	12	2
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie (ORPHA71862; Inherited retinal disorder)	850	441	409	3	10	10	22	18	17	0	75	28	19	25	0	84	42	19	43	2
		<i>Distrofia dei coni</i> (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	49	21	28	6	6	6	21	18	15	0	67	28	21	25	0	78	33	21	33	3
		<i>Distrofia ialina della retina</i> (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	1	1	0	0	0	18	1	18	17	19	18	1	18	17	19	32	13	32	19
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i> (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	19	6	13	0	0	0	25	23	18	0	75	34	23	28	2	78	40	23	45	3

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	6	3	3	0	0	0	14	11	13	4	35	19	11	16	4	35	23	8	19	14
		<i>Retinite pigmentosa</i> (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	580	306	274	2	11	11	24	18	19	0	75	30	18	27	0	84	46	18	46	7
		<i>Retinite punctata albescens</i> (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	1	1	0	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	21
		<i>Retinoschisi</i> (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked retinoschisis; Sindrome di Goldmann-Favre)	10	9	1	10	0	0	9	11	7	0	41	13	14	8	0	41	19	16	11	5
		<i>Stargardt malattia di</i> (ORPHA827; Stargardt disease)	78	36	42	3	9	9	27	18	21	1	66	31	20	29	5	74	42	18	42	10
		<i>Usher sindrome di</i> (ORPHA886; Usher syndrome)	78	40	38	4	12	12	17	12	16	0	56	24	13	22	1	56	38	15	39	8
	RFG120	Distrofie ereditarie della corioide (ORPHA75377 ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy Choroideremia)	9	1	8	0	0	0	36	21	40	0	71	43	17	41	22	81	44	17	41	23
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	38	17	21	11	3	3	36	11	38	13	56	39	11	41	15	59	43	10	44	15
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	2	2	0	0	0	0	4	4	4	0	8	14	2	14	12	16	17	4	17	13
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	27	12	15	74	7	7	31	15	30	3	60	35	14	32	17	65	38	14	40	17
	RFG130	Degenerazioni della cornea (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	20	11	9	30	5	5	54	15	56	24	78	56	14	57	31	78	58	14	62	31
		<i>Degenerazione corneale marginale</i> (ORPHA137672; ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration; Terrien marginal degeneration)	11	8	3	18	0	0	51	18	44	24	78	54	17	54	31	78	56	17	57	31
		<i>Degenerazione corneale nodulare</i>	9	3	6	44	11	11	58	8	59	45	70	59	9	63	45	70	61	9	63	46
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	345	116	229	5	1	1	57	20	60	0	93	58	19	60	2	93	60	17	62	5
		<i>Distrofia corneale posteriore</i> (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	253	76	177	4	0	0	58	18	60	0	93	59	17	61	4	93	61	16	63	5
		<i>Distrofia corneale stromale</i> (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	19	9	10	0	5	5	34	24	43	1	70	37	22	43	2	70	42	23	48	8
		<i>Distrofia corneale superficiale</i> (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	71	31	40	8	0	0	58	19	63	10	86	59	18	63	10	86	61	17	65	14

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1A		<i>Distrofia corneale reticolare</i>	2	0	2	50	0	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25
	RF0280	Cheratocono	2355	1603	752	3	2	2	29	12	26	0	84	30	13	27	0	84	33	14	31	5
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	0	2	0	0	0	32	32	32	0	63	33	32	33	1	64	33	32	33	1
	RF0320	Coroidite multifocale	23	7	16	74	0	0	40	16	39	12	72	42	15	45	12	72	45	14	46	19
	RF0330	Coroidite serpigginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	5	1	4	80	0	0	42	12	41	21	54	48	10	43	38	64	55	10	60	43
	<b>TOTALE</b>		<b>3720</b>	<b>2246</b>	<b>1474</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>30</b>	<b>17</b>	<b>26</b>	<b>0</b>	<b>93</b>	<b>32</b>	<b>17</b>	<b>29</b>	<b>0</b>	<b>93</b>	<b>38</b>	<b>18</b>	<b>35</b>	<b>0</b>	<b>94</b>
<b>9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>																						
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	461	117	344	59	3	3	60	13	60	19	90	62	13	63	19	90	66	12	69	22
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	627	279	348	83	7	7	33	15	32	0	77	37	14	37	2	84	40	14	40	3
	RG0010	Endocardite reumatica	412	228	184	88	1	1	9	4	8	0	50	9	4	8	1	50	12	5	12	3
	RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	463	226	237	79	3	3	62	14	64	11	89	63	14	64	11	89	65	13	67	13
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	70	37	33	80	3	3	47	19	51	6	78	50	19	53	6	85	53	18	54	6
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	412	200	212	73	6	6	53	15	55	12	85	56	14	57	13	85	59	14	60	17
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	17	10	7	76	6	6	47	20	45	17	79	47	20	45	17	79	47	20	46	20
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	474	241	233	75	9	9	51	17	53	0	94	53	16	55	7	94	57	15	59	9
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	1158	377	781	81	3	3	71	9	72	25	95	71	9	72	27	95	72	9	73	28
	RG0100	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	191	54	137	18	24	24	42	15	43	0	82	44	14	46	11	83	48	14	48	20
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)</i>	191	54	137	18	24	24	42	15	43	0	82	44	14	46	11	83	48	14	48	20
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	149	19	130	74	9	9	40	16	39	3	77	43	16	43	11	77	48	16	49	12
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	1425	692	733	6	64	64	18	13	13	0	86	45	19	47	1	89	49	19	52	1

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	24	10	14	29	29	29	28	11	28	0	53	28	11	28	0	53	35	12	31	15
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	76	38	38	67	8	8	38	21	38	3	77	39	20	39	3	78	41	20	41	3
	RG020	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	262	50	212	22	2	2	27	19	23	0	83	39	20	38	0	86	44	18	44	0
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)</i>	19	4	15	37	5	5	14	13	12	0	39	26	22	27	0	85	35	23	40	0
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2 (ORPHA90186; Meige disease)</i>	3	1	2	100	0	0	20	12	14	8	37	34	18	37	10	54	35	18	41	10
		<i>Linfedema idiopatico</i>	237	44	193	19	2	2	28	19	24	0	83	40	20	40	0	86	45	18	44	3
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>	2	0	2	50	0	0	20	6	20	14	26	27	5	27	22	32	35	2	35	33
		<i>Sindrome delle unghie gialle (ORPHA662; Yellow nail syndrome)</i>	1	1	0	100	0	0	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67	71	0	71	71
	<b>TOTALE</b>		<b>6221</b>	<b>2578</b>	<b>3643</b>	<b>57</b>	<b>19</b>	<b>42</b>	<b>25</b>	<b>44</b>	<b>0</b>	<b>95</b>	<b>50</b>	<b>22</b>	<b>54</b>	<b>0</b>	<b>95</b>	<b>53</b>	<b>21</b>	<b>57</b>	<b>0</b>	<b>95</b>
<b>10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO</b>																						
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	109	34	75	90	18	18	46	15	44	11	78	47	15	45	13	78	54	15	52	21
<b>2A</b>	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	492	248	244	30	2	2	46	12	45	14	80	46	12	46	14	81	53	12	52	16
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive (ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood)	1675	1185	490	53	4	4	69	9	70	10	89	70	9	72	10	89	72	9	73	18
		<i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis - interstitial lung disease)</i>	8	4	4	50	13	13	50	7	52	36	57	51	6	53	38	57	52	7	54	38
		<i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)</i>	22	7	15	18	9	9	57	11	56	37	83	60	10	60	47	84	62	10	61	48
		<i>Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)</i>	1270	1006	264	59	3	3	70	8	71	17	89	72	8	73	17	89	73	8	73	18
		<i>Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)</i>	89	37	52	31	2	2	63	10	63	34	84	64	10	64	35	84	65	10	64	41
		<i>Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)</i>	15	9	6	33	13	13	55	14	57	10	76	56	15	58	10	83	62	8	60	51

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Polmonite interstiziale linfoide idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	3	1	2	33	33	33	57	10	59	44	69	63	6	60	57	71	65	7	64	57
		Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	268	121	147	34	6	6	67	11	68	28	86	68	11	70	30	86	70	10	72	30
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	7	3	4	57	0	0	0	1	0	0	3	2	3	0	0	8	9	7	6	0
		Ondine sindrome di (ORPHA661; Ondine syndrome)	6	3	3	67	0	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	5	7	6	6	0
		Sindrome Rohhad (ORPHA293987; Rapid-onset childhood obesity/hypothalamic dysfunction-hypoventilation/autonomic dysregulation syndrome)	1	0	1	0	0	0	3	0	3	3	3	8	0	8	8	8	18	0	18	18
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	1	0	1	100	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	8	0	8	8
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	4	1	3	0	50	50	51	12	52	33	66	51	12	53	33	66	57	9	59	43
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	3	1	2	0	67	67	24	21	10	7	54	24	21	11	7	54	32	16	24	18
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	21	12	9	86	0	0	2	6	0	0	29	15	14	8	0	51	24	16	24	1
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	55	27	28	45	15	15	2	4	0	0	23	14	17	6	0	59	21	17	17	0
	<b>TOTALE</b>		<b>2367</b>	<b>1511</b>	<b>856</b>	<b>50</b>	<b>5</b>	<b>61</b>	<b>18</b>	<b>66</b>	<b>0</b>	<b>89</b>	<b>62</b>	<b>18</b>	<b>68</b>	<b>0</b>	<b>89</b>	<b>65</b>	<b>16</b>	<b>69</b>	<b>0</b>	<b>92</b>
<b>2B</b>	RH0011	Sarcoidosi	1540	810	730	37	4	46	12	46	14	83	47	12	46	14	83	51	12	50	15	88
<b>11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE</b>																						
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	677	373	304	8	33	33	49	18	50	2	85	52	18	54	3	86	57	17	58	8
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	179	120	59	61	7	7	29	17	27	0	78	33	17	30	0	78	34	16	32	0
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	78	33	45	94	13	13	30	17	28	0	80	37	16	37	0	80	40	17	38	0
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	262	160	102	70	15	15	35	17	34	0	75	37	17	37	3	77	43	17	46	7
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	21	10	11	95	24	24	29	27	23	0	83	32	27	23	0	84	37	25	37	0
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	11	9	2	100	9	9	0	0	0	0	1	2	4	0	0	15	6	6	2	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Byler malattia di</i> (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	5	4	1	100	20	20	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	8	5	9	1
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2</i> (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3</i> (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)	4	3	1	100	0	0	0	0	0	1	4	6	1	0	15	5	7	2	1	
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale (ORPHA104003; Congenital intestinal transport defect)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri</i> (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0
	<b>TOTALE</b>		<b>1230</b>	<b>705</b>	<b>525</b>	<b>37</b>	<b>23</b>	<b>41</b>	<b>20</b>	<b>42</b>	<b>0</b>	<b>85</b>	<b>44</b>	<b>20</b>	<b>44</b>	<b>0</b>	<b>86</b>	<b>49</b>	<b>20</b>	<b>50</b>	<b>0</b>	<b>92</b>
<b>12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>																						
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	14	12	2	79	7	7	5	14	0	0	56	13	21	1	0	62	27	19	24	0
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	145	103	42	62	10	10	58	10	58	5	81	58	10	59	5	81	61	10	62	16
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	560	25	535	73	38	38	41	17	39	0	84	46	15	45	18	88	49	15	47	17
	RJG010	Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)	268	126	142	94	18	18	17	16	11	0	68	23	18	21	0	73	32	18	31	0
		<i>Acidosi tubulare renale</i> (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	38	15	23	100	8	8	13	16	7	0	66	21	20	18	0	73	33	19	33	0
		<i>Bartter sindrome di</i>	38	18	20	95	21	21	7	14	0	0	44	10	15	3	0	54	23	19	21	0
		<i>Dent sindrome di</i> (ORPHA1652; Dent disease)	18	16	2	72	22	22	10	16	3	0	62	22	22	7	0	62	27	20	17	4
		<i>Gitelman sindrome di</i>	174	77	97	94	18	18	20	15	16	0	68	27	17	25	0	73	34	17	34	4
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	748	492	256	77	9	9	45	20	47	0	88	46	20	47	1	88	52	19	53	2
		<i>Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig</i> (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	41	28	13	83	7	7	33	23	28	1	81	35	22	30	3	81	39	21	37	11
		<i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica</i> (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	494	335	159	75	8	8	52	16	52	10	87	52	17	53	12	87	58	15	59	12

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)</i>	27	17	10	63	0	0	20	14	16	0	58	22	14	17	6	58	25	14	20	11
		<i>Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)</i>	3	1	2	100	0	0	40	16	30	28	62	43	17	33	29	67	45	18	33	32
		<i>Sindrome nefrosica congenita (ORPHA97556; Congenital and infantile nephrotic syndrome)</i>	3	2	1	67	0	0	23	9	23	12	35	26	10	31	12	36	34	16	37	12
		<i>Sindrome nefrosica steroideo-resistente (ORPHA84271; Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome)</i>	180	109	71	82	16	16	34	20	34	1	88	35	20	35	1	88	41	18	40	2
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	226	97	129	42	6	6	16	17	8	0	68	26	20	19	0	75	32	19	32	3
	<b>TOTALE</b>		<b>1961</b>	<b>855</b>	<b>1106</b>	<b>73</b>	<b>18</b>	<b>37</b>	<b>22</b>	<b>38</b>	<b>0</b>	<b>88</b>	<b>41</b>	<b>21</b>	<b>43</b>	<b>0</b>	<b>88</b>	<b>46</b>	<b>20</b>	<b>48</b>	<b>0</b>	<b>89</b>
<b>13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>																						
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	614	279	335	87	5	5	53	16	52	7	94	54	16	53	8	95	56	16	56	8
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1369	704	665	85	3	3	74	14	77	0	102	74	13	77	1	102	75	13	78	3
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	218	77	141	94	12	12	63	14	65	10	96	65	14	67	11	96	67	13	68	12
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	365	111	254	87	4	4	49	17	52	3	83	51	17	54	3	84	53	17	56	5
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	177	41	136	92	22	22	43	24	48	0	85	44	23	49	1	86	48	23	53	4
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	38	23	15	95	3	3	43	18	41	10	79	46	18	45	11	80	49	17	54	12
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	101	59	42	65	38	38	0	0	0	0	1	13	14	7	0	50	20	15	15	0
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)</i>	101	59	42	65	38	38	0	0	0	0	1	13	14	7	0	50	20	15	15	0
<b>P</b>	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	21	11	10	62	33	33	2	7	0	0	34	18	17	11	1	49	22	16	14	2
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	2	1	1	0	50	50	0	0	0	0	0	27	20	27	7	46	35	12	35	23
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	19	12	7	21	0	0	3	7	0	0	29	7	7	6	0	29	11	8	9	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0610	Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	4	1	3	50	0	0	0	0	0	0	11	12	9	0	28	13	11	11	0	
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	31	1	30	16	0	0	0	0	0	0	18	19	8	0	62	21	20	15	0	
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare) (ORPHA183435; Inherited ichthyosis)	256	156	100	82	16	16	0	3	0	0	47	15	19	5	0	87	23	21	15	0
		<i>Ittiosi cheratinopatica</i> (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	16	8	8	63	38	38	3	11	0	0	47	10	15	1	0	48	15	15	8	1
		<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i> (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	111	45	66	82	21	21	0	0	0	0	4	14	18	4	0	61	24	21	19	0
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	11	5	6	82	36	36	0	0	0	0	1	6	11	0	0	36	9	11	7	0
		<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>	19	7	12	89	5	5	0	0	0	0	16	13	13	0	46	26	19	20	4	
		<i>Ittiosi X-linked</i> (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	83	83	0	81	5	5	0	1	0	0	10	19	22	12	0	87	24	23	14	0
		<i>Netherton sindrome di</i> (ORPHA634; Netherton syndrome)	16	8	8	94	25	25	0	0	0	0	7	10	3	0	32	24	16	27	0	
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	11	3	8	82	45	45	9	29	0	0	100	25	31	8	0	105	28	32	9	0
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA2092; Cutis laxa)	3	1	2	0	0	0	4	6	0	0	13	14	20	1	0	42	15	19	3	1
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	23	8	15	74	9	9	1	2	0	0	7	28	20	31	0	66	30	20	31	1
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	13	8	5	69	15	15	11	21	0	0	53	26	22	15	2	72	30	23	32	2
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	1	0	1	0	100	100	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	13	0	13	13
	RN0540	Cute marmorata teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	6	2	4	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	89	39	50	65	4	4	22	13	18	0	59	35	17	35	6	75	44	17	46	12
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	149	83	66	72	34	34	1	9	0	0	80	15	19	7	0	82	20	19	14	0
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	35	20	48	7	50	37	19	49	10	
	RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	30	32	0	32	32

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	54	19	35	9	7	7	26	21	19	0	71	42	17	43	6	75	43	17	44	10
	RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0
	RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	32	0	32	32	32	37	0	37	37
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	54	31	23	4	2	2	40	15	39	11	75	45	15	47	11	77	46	15	47	12
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	4	2	2	100	50	50	0	0	0	0	0	13	12	9	2	32	21	17	19	4
	<b>TOTALE</b>		<b>3632</b>	<b>1677</b>	<b>1955</b>	<b>81</b>	<b>8</b>	<b>50</b>	<b>30</b>	<b>58</b>	<b>0</b>	<b>102</b>	<b>54</b>	<b>27</b>	<b>60</b>	<b>0</b>	<b>105</b>	<b>56</b>	<b>25</b>	<b>62</b>	<b>0</b>	<b>105</b>
<b>14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b>																						
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	345	102	243	77	9	9	45	22	48	1	82	46	22	50	1	83	49	20	53	3
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	340	137	203	75	6	6	55	16	58	3	87	56	16	59	4	88	58	16	61	4
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	144	44	100	90	19	19	53	14	54	17	86	55	14	57	17	86	57	14	59	17
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	332	44	288	68	5	5	41	16	41	4	88	44	16	44	4	88	48	16	48	9
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	17	4	13	65	24	24	55	14	57	27	69	55	14	58	27	69	59	14	64	27
	RM0050	Fascite diffusa	5	2	3	80	20	20	62	17	66	39	85	62	17	66	39	85	64	17	69	40
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	52	25	27	90	15	15	51	17	54	11	84	54	15	55	16	85	57	14	58	18
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	6	4	2	83	33	33	8	6	9	0	15	10	5	10	1	15	11	4	13	4
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	2	1	1	50	0	0	7	7	7	0	14	8	7	8	1	14	24	12	24	12
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	34	24	10	21	24	24	67	8	68	48	81	71	8	72	50	85	73	7	73	57
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	2060	237	1823	96	9	9	49	15	49	6	87	52	15	53	6	89	57	15	58	7

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	9	4	5	100	22	22	33	12	36	13	51	38	16	38	13	62	40	17	42	14
	<b>TOTALE</b>		<b>3346</b>	<b>628</b>	<b>2718</b>	<b>88</b>	<b>9</b>	<b>49</b>	<b>17</b>	<b>50</b>	<b>0</b>	<b>88</b>	<b>51</b>	<b>17</b>	<b>53</b>	<b>1</b>	<b>89</b>	<b>56</b>	<b>16</b>	<b>57</b>	<b>3</b>	<b>91</b>
<b>15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE</b>																						
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO																						
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	1307	445	862	4	35	35	25	19	20	0	81	26	19	22	0	81	28	19	24	0
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	37	21	16	54	8	8	0	0	0	0	2	2	4	0	0	19	9	7	7	0
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	9	3	6	22	11	11	0	0	0	0	1	3	4	0	0	12	6	5	3	0
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Joubert syndrome)	56	33	23	9	39	39	1	4	0	0	24	5	6	2	0	25	10	8	7	0
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	24	10	14	83	0	0	0	0	0	0	2	3	5	0	0	14	6	6	5	0
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	2	1	1	50	0	0	2	2	2	0	3	4	4	4	0	8	9	9	9	0
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	17	9	8	53	12	12	2	7	0	0	30	6	13	0	0	53	12	14	6	0
		<i>Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata</i>	<i>10</i>	<i>5</i>	<i>5</i>	<i>70</i>	<i>10</i>	<i>10</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>2</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>7</i>	<i>7</i>	<i>9</i>	<i>3</i>	<i>0</i>
		<i>Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as major feature)</i>	<i>6</i>	<i>4</i>	<i>2</i>	<i>17</i>	<i>17</i>	<i>17</i>	<i>5</i>	<i>11</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>30</i>	<i>14</i>	<i>19</i>	<i>6</i>	<i>0</i>	<i>53</i>	<i>22</i>	<i>16</i>	<i>21</i>	<i>5</i>
		<i>Shapiro sindrome di (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>100</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>1</i>	<i>1</i>	<i>1</i>	<i>6</i>	<i>0</i>	<i>6</i>	<i>6</i>	<i>6</i>	<i>6</i>	<i>0</i>	<i>6</i>	<i>6</i>
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	7	5	2	71	57	57	30	12	34	14	50	46	8	46	33	56	50	4	48	45
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	1	1	0	0	0	0	50	0	50	50	50	51	0	51	51	51	51	0	51	51
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	4	4	0	25	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	6	2	0
		<i>Anoftalmia isolata</i>	<i>4</i>	<i>4</i>	<i>0</i>	<i>25</i>	<i>25</i>	<i>25</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>4</i>	<i>6</i>	<i>2</i>	<i>0</i>

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	13	6	7	23	8	8	1	3	0	0	11	3	5	1	0	17	11	12	11	0
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	4	2	2	50	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	14	6	8	0	36	36	0	0	0	0	0	1	0	0	0	2	6	11	1	0
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	30	11	19	0	7	7	0	0	0	0	2	9	0	0	47	8	9	7	0	
		<i>Coloboma congenito corioretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)</i>	30	11	19	0	7	7	0	0	0	0	2	9	0	0	47	8	9	7	0	
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	30	12	18	0	20	20	2	8	0	0	45	3	9	0	0	45	9	14	3	0
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	18	7	11	11	22	22	0	0	0	1	7	12	2	0	50	11	12	9	0	
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	
	RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	15	0	15	15
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	17	5	12	76	6	6	43	17	45	16	83	44	17	45	16	83	46	18	49	21
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	16	9	7	69	13	13	2	4	0	0	15	4	7	0	0	23	12	7	12	0
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	36	0	36	36
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	11	0	11	11
		<i>Nance-Horan sindrome di (ORPHA627; Nance-Horan syndrome)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	11	0	11	11	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi (ORPHA1531; Craniosynostosis)	27	14	13	7	11	11	1	4	0	0	23	8	13	0	0	51	10	13	4	0
		<i>Acrocefalosindattilia (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)</i>	5	3	2	0	0	0	5	9	0	0	23	23	18	23	0	51	24	18	26	0
		<i>Apert sindrome di (ORPHA87; Apert syndrome)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4
		<i>C sindrome (ORPHA1308; C syndrome)</i>	5	1	4	0	20	20	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	6	6	4	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Hallerman-Streiff sindrome di (ORPHA2108; Halleermann-Streiff syndrome)	4	3	1	25	0	0	0	0	0	0	11	12	10	0	26	16	10	18	0	
		Pierre-Robin sindrome di (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	4	3	1	0	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	
		Treacher-Collins sindrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	8	4	4	0	0	0	0	0	0	6	7	2	0	20	6	8	2	0		
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	4	5	2	1	15	11	11	2	2		
	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)	363	233	130	3	6	6	0	3	0	43	3	8	0	0	52	6	9	3	0	
		Cranio-fronto-nasale sindrome (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	5	1	4	20	0	0	0	0	0	4	4	0	0	10	7	8	2	0		
		Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	309	210	99	2	6	6	0	2	0	34	2	6	0	0	52	4	7	2	0	
		Crouzon malattia di (ORPHA207; Crouzon disease)	12	8	4	0	0	0	4	12	0	43	7	13	2	0	43	12	15	6	0	
		Disostosi cleidocranica (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	23	6	17	0	0	0	1	2	0	10	14	14	11	0	52	16	15	13	0	
		Disostosi mandibolofacciale (ORPHA15899; Mandibulofacial dysostosis)	7	5	2	29	0	0	0	0	0	11	16	7	0	49	12	16	8	0		
		Displasia fronto-facio-nasale (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	40	0	40	40	
		Displasia maxillonasale (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	
		Palatoschisi isolata o sindromica (ORPHA2014; Cleft palate)	5	3	2	40	0	0	0	0	0	0	7	7	3	0	17	9	5	6	4	
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)	22	7	15	5	36	36	0	0	0	0	6	12	1	0	41	8	12	2	0	
		Moebius sindrome di (ORPHA570; Moebius syndrome)	16	7	9	6	50	50	0	0	0	0	2	3	1	0	12	4	5	1	0	
		Oculo-facio-cardio-dentale sindrome (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	21	15	21	6	35	24	12	24	12		
		Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1 (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	4	0	4	0	0	0	0	0	0	18	18	16	0	41	19	18	16	1		
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	53	29	24	4	0	0	1	4	0	32	8	13	1	0	50	10	13	5	0	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	10	4	6	0	0	0	0	1	0	0	2	9	11	4	0	32	11	11	9	0
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	8	0	8	8
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0260	Focomelia (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	7	6	1	0	0	0	7	17	0	0	48	31	21	31	0	57	32	21	31	0
	RN0290	Campodattilia familiare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	13	0	13	13
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	134	84	50	1	12	12	3	9	0	0	48	19	18	14	0	72	22	18	19	0
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	17	5	12	6	6	6	0	0	0	1	12	17	4	0	52	14	16	7	0	
	RN0480	Sindrome trisma pseudocampodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocampodactyly syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	5	6	1	0	13	12	15	2	0	
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	28	0	28	28
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	12	0	12	12
		<i>Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite (ORPHA2848; Camptodactyly-arthropathy-coxavara-pericarditis syndrome)</i>	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	12	0	12	12
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4	4	5	2	1	
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)	4	4	0	100	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4
		<i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)</i>	4	4	0	100	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	7	4	3	71	43	43	22	26	8	0	76	31	26	20	2	76	37	24	34	9
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	93	37	56	23	31	31	1	3	0	0	24	16	17	11	0	63	27	17	25	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	160	67	93	26	20	20	26	21	27	0	75	34	20	37	0	76	37	20	40	0
		<i>Malattia Moyamoya (ORPHA2573; Moyamoya disease)</i>	21	2	19	14	52	52	36	15	38	0	61	38	14	39	1	61	43	15	44	4
		<i>Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)</i>	1	1	0	100	0	0	20	0	20	20	20	27	0	27	27	27	27	0	27	27
		<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)</i>	101	46	55	21	20	20	32	19	35	0	75	40	18	43	0	76	42	18	47	2
		<i>Sindrome CLOVE (ORPHA140944; CLOVES syndrome)</i>	12	7	5	75	0	0	0	0	0	0	0	6	13	0	0	49	7	14	4	0
		<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)</i>	23	10	13	22	4	4	3	8	0	0	31	22	17	15	0	55	25	17	28	1
		<i>Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofaciale (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome)</i>	2	1	1	100	0	0	3	3	3	0	6	3	3	3	0	6	33	15	33	18
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	17	8	9	6	6	6	20	23	7	0	63	34	22	44	5	64	37	20	44	9
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	24	8	16	29	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	4	4	0	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	11	12	0
	RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	12	4	8	58	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	2	0
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	294	150	144	47	6	6	0	0	0	0	6	0	1	0	0	7	4	6	2	0
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	104	68	36	54	1	1	1	3	0	0	15	1	4	0	0	21	5	7	3	0
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	102	51	51	72	48	48	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	5	0	0
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	23	15	8	61	4	4	48	17	52	17	71	51	17	52	17	75	55	17	60	22
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	54	13	41	13	0	0	48	15	51	7	74	55	13	56	11	80	58	10	57	32
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	12	8	4	42	33	33	0	1	0	0	5	1	3	0	0	12	5	5	2	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Atresia colica</i> (ORPHA1198; Colonic atresia)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	
		<i>Atresia ileale</i> (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	2	1	1	50	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
		<i>Atresia intestinale multipla</i> (ORPHA2300; Multiple intestinal atresia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
		<i>Cloaca persistente</i>	1	0	1	0	100	100	0	0	0	0	12	0	12	12	12	14	0	14	14	
		<i>Complesso OEIS</i> (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)	4	3	1	75	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	5	10	0	
		<i>Duplicazioni del tubo digerente</i> (ORPHA238; Digestive duplication)	3	2	1	0	0	0	2	2	0	0	5	2	2	0	0	5	3	2	2	
	RN0160	<i>Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea</i> (ORPHA1199; Esophageal atresia)	122	73	49	43	4	4	0	1	0	0	9	0	2	0	0	16	3	5	0	
	RN0170	<i>Atresia del digiuno</i> (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	7	6	1	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	0	
	RN0180	<i>Atresia o stenosi duodenale</i> (ORPHA1203; Duodenal atresia)	31	14	17	19	6	6	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	3	0	
	RNG252	<i>Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente</i>	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	4	7	
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito</i> (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	4	7	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0250	<i>Rene con midollare a spugna</i> (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	122	41	81	54	4	4	28	13	28	0	75	37	13	35	3	76	46	13	46	
	RNG261	<i>Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)</i> (ORPHA93587; Familial cystic renal disease)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	
		<i>Senior-Loken sindrome di</i> (ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	
	RJ0040	<i>Rene policistico autosomico recessivo</i> (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	3	1	2	33	0	0	1	0	1	0	1	9	12	1	0	26	16	11	22	
	RN1810	<i>Estrofia vescicale</i> (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	50	34	16	48	30	30	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	13	12	
	RNG262	<i>Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo</i>	98	24	74	71	16	16	3	6	0	0	18	11	11	12	0	52	21	14	18	
		<i>Disgenesia gonadica</i>	42	18	24	81	2	2	6	7	0	0	17	12	11	13	0	52	16	11	15	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)</i>	43	0	43	74	33	33	1	4	0	0	16	12	11	14	0	45	29	13	29	0
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)</i>	13	6	7	31	8	8	2	5	0	0	18	3	6	0	0	18	12	11	11	0
	RNG010	Pseudoermafroditismi	29	11	18	48	7	7	4	9	0	0	36	14	17	13	0	55	21	17	18	0
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	6	5	1	50	0	0	0	0	0	0	10	11	5	0	30	24	18	19	5	
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	13	3	10	0	77	77	0	0	0	0	18	11	20	0	41	21	8	21	2	
		<i>Epispadia (ORPHA93928; Isolated epispadias)</i>	3	3	0	0	67	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	7	17	2	
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di (ORPHA3109; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)</i>	10	0	10	0	80	80	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO																						
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodisostosis)	3	1	2	33	0	0	4	6	0	0	13	24	17	13	11	47	24	16	15	11
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	148	65	83	6	19	19	2	8	0	0	51	4	10	0	0	61	11	11	9	0
	RNG050	Condrodistrofie congenite	192	89	103	8	10	10	2	8	0	0	48	10	15	1	0	63	14	16	7	0
		<i>Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)</i>	89	45	44	9	17	17	0	1	0	0	14	4	12	0	0	63	9	14	4	0
		<i>Condrodisplasia metafisaria (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)</i>	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	
		<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>	12	6	6	17	0	0	2	6	0	0	23	9	12	5	0	35	12	14	7	0
		<i>Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)</i>	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	10	8	3	9	2	
		<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)</i>	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	6	0	6	6
		<i>Distrofia toracica asfissiante (ORPHA474; Jeune syndrome)</i>	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Encondromatosi multipla</i> (ORPHA296; <i>Enchondromatosis</i> )	1	0	1	0	0	0	3	0	3	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11
		<i>Esostosi multipla</i> (ORPHA321; <i>Multiple osteochondromas</i> )	53	26	27	6	6	6	8	13	1	0	48	21	16	18	0	61	25	18	20	0
		<i>Ipocondroplasia</i> (ORPHA429; <i>Hypochondroplasia</i> )	19	5	14	0	11	11	0	0	0	0	9	14	1	0	40	13	14	6	0	
		<i>Kniest displasia</i> (ORPHA485; <i>Kniest dysplasia</i> )	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Larsen sindrome di</i> (ORPHA503; <i>Larsen syndrome</i> )	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	0	1	1	
		<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i> (ORPHA800; <i>Schwartz-Jampel syndrome</i> )	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	4	0	4	4
		<i>Sindrome camptomelica</i> (ORPHA140; <i>Campomelic dysplasia</i> )	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	7	3	6	3	11	7	3	6	3	
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	429	160	269	41	5	5	19	24	5	0	78	31	23	30	0	82	34	22	35	0
		<i>Buschke-Ollendorff sindrome di</i> (ORPHA1306; <i>Buschke-Ollendorff syndrome</i> )	4	0	4	0	0	0	13	21	1	0	48	44	23	52	5	66	45	23	53	7
		<i>Conradi-Hunermann-Happle sindrome di</i> (ORPHA35173; <i>X-linked dominant chondrodysplasia punctata</i> )	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	16	14	16	2	29	18	12	18	6	
		<i>Discondrosteosi</i> (ORPHA240; <i>Léri-Weill dyschondrosteosis</i> )	41	15	26	27	0	0	8	11	4	0	45	19	15	13	1	56	21	15	14	2
		<i>Displasia craniometafisaria</i> (ORPHA1522; <i>Cranio metaphyseal dysplasia</i> )	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	9	11	0	11	11
		<i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i> (ORPHA628; ORPHA85174; <i>Diastrophic dwarfism; Pseudodiastrophic dysplasia</i> )	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	39	39	0	39	39
		<i>Displasia fibrosa</i> (ORPHA249; <i>Fibrous dysplasia of bone</i> )	19	4	15	26	11	11	25	21	21	0	64	34	19	25	10	64	39	19	38	10
		<i>Displasia gnatodifisaria</i> (ORPHA53697; <i>Gnathodiaphyseal dysplasia</i> )	5	3	2	0	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17
		<i>Displasia spondiloepifisaria</i> (ORPHA94068; <i>Spondyloepiphyseal dysplasia congenita</i> )	5	3	2	0	40	40	1	3	0	0	7	12	14	7	2	40	15	13	9	3
		<i>Displasia spondilometafisaria</i> (ORPHA254; <i>Spondylometaphyseal dysplasia</i> )	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	1	2	12	5	13	5	
		<i>Ellis-van Creveld sindrome di</i> (ORPHA289; <i>Ellis Van Creveld syndrome</i> )	3	1	2	0	0	0	1	1	0	0	2	18	13	14	4	35	19	13	14	5
		<i>Fairbank malattia di</i>	2	1	1	50	0	0	2	2	2	0	4	14	1	14	13	14	14	0	14	14

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)  (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Frank-Ter Haar sindrome di (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	0	2	2	
		Hajdu-Cheney sindrome di (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	2	1	1	0	0	0	11	11	11	0	21	28	7	28	21	35	30	6	30	24
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	20	7	13	55	15	15	4	7	0	0	30	9	7	8	0	30	20	17	14	3
		Osteodistrofia congenita non tipizzata	119	34	85	79	5	5	41	25	51	0	78	45	22	52	0	79	47	21	52	0
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	192	82	110	27	4	4	11	17	2	0	65	29	22	31	0	81	32	21	35	0
		Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	7	4	3	43	0	0	10	14	3	0	40	24	13	16	6	42	28	14	17	14
		Picnodisostosi (ORPHA763; Pycnodysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	3	0	3	0	0	0	28	21	32	0	51	34	19	44	7	51	34	19	44	8
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	3	2	1	0	33	33	0	0	0	0	0	9	8	8	0	20	11	8	11	1
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	15	15	15	0	29	15	15	15	0
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)	122	69	53	13	4	4	2	6	0	0	39	8	10	4	0	51	11	11	8	0
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	319	2	317	66	3	3	3	7	0	0	59	8	9	6	0	59	16	13	13	0
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	1133	612	521	19	6	6	1	4	0	0	37	10	11	6	0	66	11	11	9	0
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	8	2	6	63	0	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	2	9	8	8	1
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	21	10	11	19	5	5	0	0	0	0	0	5	10	1	0	44	11	14	4	0
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	110	62	48	7	5	5	2	7	0	0	30	10	13	4	0	55	15	13	13	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	21	8	13	14	0	0	0	0	0	0	9	11	3	0	33	13	13	8	0	
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	95	70	25	7	4	4	2	9	0	0	66	12	14	6	0	67	13	14	7	1
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	31	13	18	19	13	13	13	18	0	0	58	34	19	35	2	73	38	20	42	2
		<i>Loeys-Dietz sindrome di</i> (ORPHA60030; <i>Loeys-Dietz syndrome</i> )	30	12	18	20	13	13	14	18	3	0	58	34	19	36	2	73	38	20	43	2
		<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di</i> (ORPHA2462; <i>Shprintzen-Goldberg syndrome</i> )	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	16	16	0	16	16
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	767	400	367	7	54	54	20	18	13	0	76	25	18	23	0	77	28	18	28	0
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	1146	279	867	27	40	40	12	14	8	0	70	31	16	31	0	75	33	15	33	0
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	37	16	21	0	0	0	7	16	0	0	53	22	17	16	0	53	25	17	26	0
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	5	2	6	3	7	6	1	6	5
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)</i> (ORPHA324761; <i>Microcephalic primordial dwarfism</i> )	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	5	2	6	3	7	6	1	6	5
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	1	0	8	5	3	4	2	
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	6	0	6	6
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	19	0	19	19
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	31	21	10	23	6	6	0	2	0	0	10	4	9	1	0	50	11	12	9	0
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	3	0	33	0	0	0	0	0	0	5	4	7	0	8	10	4	8	7	
	RN0730	SHORT sindrome (ORPHA3163; SHORT syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	2	0	2	2
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	21	8	13	10	10	10	0	0	0	0	7	8	3	0	34	9	7	8	1	
		<i>Emiipertrofia congenita</i> (ORPHA2128; <i>Isolated hemihyperplasia</i> )	21	8	13	10	10	10	0	0	0	0	7	8	3	0	34	9	7	8	1	
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	124	58	66	6	16	16	1	5	0	0	44	3	6	0	0	45	5	8	2	0
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	32	17	15	19	3	3	0	1	0	0	3	8	12	4	0	60	11	13	7	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	4	0	4	4
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	716	413	303	30	12	12	1	3	0	0	36	10	9	8	0	53	11	9	9	0
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	18	14	4	78	11	11	3	8	0	0	37	4	8	2	0	37	8	10	6	0
	RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alstrom syndrome)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	9	9	9	0	18	14	13	14	1	
	RNG200	Amartomatosi multiple (ORPHA306498; PTEN hamartoma tumor syndrome)	72	37	35	15	13	13	19	22	3	0	70	27	23	23	0	70	28	23	26	1
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)</i>	11	5	6	18	0	0	4	11	0	0	37	9	10	6	1	37	10	10	7	1
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di (ORPHA122; Birt-Hogg-Dubè syndrome)</i>	15	7	8	13	33	33	36	19	40	0	70	50	11	51	21	70	51	10	51	26
		<i>Complesso di Von Meyenburg (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)</i>	3	1	2	33	0	0	54	4	52	51	59	56	5	53	52	64	57	5	55	53
		<i>Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)</i>	43	24	19	14	9	9	14	20	0	0	58	22	22	12	0	61	24	21	14	1
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	493	223	270	16	26	26	5	11	0	0	72	12	16	3	0	74	22	17	19	0
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	11	5	6	18	9	9	16	11	16	0	39	19	14	20	0	39	26	12	27	8
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	38	19	19	37	13	13	3	8	0	0	39	8	14	1	0	68	17	17	12	0
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	13	7	6	0	0	0	30	12	29	0	54	41	16	36	15	67	45	16	47	15
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	5	3	2	20	0	0	0	0	0	0	9	11	4	0	28	17	22	7	2	
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	99	46	53	43	17	17	1	3	0	0	24	8	13	2	0	49	15	14	10	0
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	53	34	19	66	15	15	0	1	0	0	10	5	10	0	0	44	9	11	5	0
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	19	11	8	0	5	5	1	2	0	0	10	11	8	11	1	27	13	7	13	1
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	2	4	1	6	6	3	7	2
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	25	16	9	16	16	16	0	0	0	0	0	8	6	6	0	22	9	6	7	0

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	1	1	0	0	100	100	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	48	23	25	19	15	15	0	0	0	0	1	6	7	3	0	22	9	9	7	0
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	1	0	1	0	100	100	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	8	0	8	8
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	208	120	88	15	3	3	1	5	0	0	51	9	12	5	0	59	11	13	7	0
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	20	10	10	25	0	0	0	0	0	0	2	9	8	6	0	28	10	8	8	1
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentiginos)	11	6	5	9	0	0	0	1	0	0	5	18	16	12	0	55	19	16	12	8
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	2	0	2	2
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	10	0	10	10
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	6	2	4	0	0	0	7	14	0	0	37	7	13	2	0	37	10	13	5	1
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	8	8	0	63	13	13	1	2	0	0	5	2	2	1	0	6	5	4	5	0
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	8	0	8	8
	RN0970	Marshall sindrome di (ORPHA560; Marshall syndrome)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	2	2	0	100	0	0	1	1	1	0	1	6	6	6	0	11	15	12	15	3
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	3	1	2	33	33	33	9	3	8	6	13	14	5	13	8	21	33	11	28	23
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	227	106	121	67	21	21	0	3	0	0	50	2	6	0	0	54	11	12	7	0
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	35	17	18	11	6	6	2	9	0	0	38	7	9	2	0	38	8	10	5	0
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	13	1	14	12	14	13	1	14	12
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	20	12	8	0	5	5	0	1	0	0	3	13	15	6	0	44	14	15	7	0
	RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	16	17	0	17	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	37	15	22	32	3	3	0	2	0	0	14	6	9	1	0	27	9	9	5	0
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	31	19	12	29	16	16	0	1	0	0	3	6	7	3	0	27	9	8	6	1
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	15	8	7	0	0	0	12	18	0	0	60	23	18	16	5	60	23	18	17	5
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	1	1	0	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	4	2	2	75	50	50	0	0	0	0	3	3	2	0	8	7	7	6	0	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	13	6	7	15	8	8	1	2	0	0	8	10	9	8	1	30	13	9	9	1
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	19	9	10	47	0	0	1	1	0	0	4	10	10	7	1	47	14	10	11	3
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	7	2	3	0	0	
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	13	12	10	1	36	14	11	11	3	
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	11	4	7	82	18	18	6	5	8	0	18	14	9	8	1	30	23	12	20	4
	<b>TOTALE</b>		<b>10780</b>	<b>4830</b>	<b>5950</b>	<b>23</b>	<b>20</b>	<b>9</b>	<b>16</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>83</b>	<b>16</b>	<b>18</b>	<b>9</b>	<b>0</b>	<b>83</b>	<b>20</b>	<b>18</b>	<b>14</b>	<b>0</b>	<b>87</b>
<b>16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE</b>																						
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	21	13	8	29	5	5	0	0	0	0	1	5	4	4	0	11	10	3	9	5
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	5	2	3	80	20	20	0	0	0	0	6	5	6	0	15	10	5	7	4	
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	30	14	16	37	7	7	23	20	17	0	64	25	20	20	0	64	32	19	28	2
	<b>TOTALE</b>		<b>56</b>	<b>29</b>	<b>27</b>	<b>38</b>	<b>7</b>	<b>12</b>	<b>19</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>64</b>	<b>16</b>	<b>18</b>	<b>8</b>	<b>0</b>	<b>64</b>	<b>22</b>	<b>18</b>	<b>14</b>	<b>2</b>	<b>69</b>

**LEGENDA****COD** CODICE ESENZIONE**TOT** NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO**M/F** SESSO**PT (%)** PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO**NOTA 1A** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009**NOTA 1B** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011**NOTA 1C** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016**NOTA 1D** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016**NOTA 1E** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016**DS** DEVIAZIONE STANDARD**MIN/MAX** RANGE**E.R. (%)** PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA**NOTA 2A** SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI**NOTA 2B** ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI