

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2023

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

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

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

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

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

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2023, sono uniformemente riconosciute 925 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 925 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare: la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo.

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

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

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

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

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

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

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

INSERIMENTO DEI DATI RELATIVI ALLA TERAPIA FARMACOLOGICA (PIANO TERAPEUTICO)

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

ALTRE FUNZIONI DELL'APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

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

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

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

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

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

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

I dati presentati in questo rapporto si riferiscono all'attività svolta dagli specialisti del Presidio, per mezzo dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 2023.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Peyvandi Flora flora.peyvandi@policlinico.mi.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

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



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

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), pubblicati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2023.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Aimi Giorgio	10	0 (0)	
Aliberti Stefano	15	20 (0)	
Ardissino Gianluigi	55	3 (0)	
Ardolino Gianluca Edoardo Domenico	1	1 (0)	
Arosio Maura	23	24 (0)	
Artoni Andrea	504	53 (0)	
Bana Cristina	32	29 (0)	
Barcellini Wilma	425	3 (0)	
Baselli Lucia Augusta	4	19 (15)	
Basilisco Guido	59	118 (0)	
Bassotti Alessandra Francesca	521	237 (27)	
Bedeschi Maria Francesca	651	17 (3)	
Belingheri Mirco	19	19 (6)	
Beretta Lorenzo	140	432 (20)	
Berrettini Alfredo	32	7 (0)	
Berti Emilio	145	150 (0)	
Biguzzi Eugenia Federica	0	11 (0)	
Binda Valentina	8	7 (2)	
Boschetti Carla Lucia	9	8 (0)	
Brajkovic Simona	1	0 (0)	
Brena Michela	534	976 (163)	
Brisighelli Giulia	12	10 (0)	
Brusa Roberta	28	28 (0)	
Bucciarelli Paolo	1	0 (0)	
Cambiaghi Stefano Gabriele Maria	21	13 (1)	
Canazza Lorena	9	0 (0)	
Capone Valentina	2	0 (0)	
Cappellini Maria Domenica	467	593 (0)	
Carminati Guido	1	0 (0)	
Caronni Monica	110	121 (5)	
Carrabba Maria Domenica Rosaria	148	251 (36)	
Cassin Ramona	2	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Cassinerio Elena	114	272 (63)	
Castellazzi Massimo Luca	1	2 (0)	
Celano Rosaria	7	2 (1)	
Cerutti Roberta	15	14 (2)	
Cesaretti Claudia	38	0 (0)	
Chiodini Iacopo	2	0 (0)	
Clerici Bagozzi Donata	7	0 (0)	
Coletta Marina	44	18 (18)	
Colombo Lorenzo	18	0 (0)	
Comi Giacomo Pietro	22	8 (0)	
Consolo Silvia	1	1 (1)	§
Corona Fabrizia	116	106 (0)	
Corti Stefania Paola	48	28 (0)	
Cresseri Donata Carmela Maria	22	17 (1)	
Cusini Marco	8	8 (0)	
D'angelo Emanuela Stefania	81	85 (19)	
De Marco Erika Adalgisa	2	4 (1)	
Dell'arti Laura	4	0 (0)	§
Delledonne Giulia	14	2 (0)	
Dellepiane Rosa Maria Franca Giovanna	61	148 (3)	
Dell'era Laura	0	4 (0)	
Derlino Federica	8	14 (14)	§
Di Cesare Antonio	85	112 (24)	
Di Fonzo Alessio Barnaba	84	99 (10)	
Dilena Robertino	9	10 (5)	
Edefonti Alberto Carlo	2	1 (0)	
Eller Vainicher Cristina	38	6 (0)	
Elli Luca	5	2 (0)	
Esposito Susanna	18	0 (0)	
Fabio Giovanna	48	19 (0)	
Faelli Nadia Maria Luisa	0	1 (1)	§
Fargion Silvia Rossana	75	8 (0)	
Ferrante Emanuele	37	91 (22)	
Filocamo Giovanni	68	77 (7)	
Fracanzani Anna Ludovica	54	14 (6)	
Fraquelli Mirella	23	33 (3)	
Furlan Francesca	67	259 (56)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Gambini Donatella Tiziana	9	0 (0)	
Gatti Loredana	10	0 (0)	
Gelmetti Carlo Mario	163	57 (0)	
Genovese Giovanni	118	186 (92)	
Ghilardi Roberta	11	4 (2)	
Giani Marisa	63	0 (0)	
Giavoli Claudia	137	162 (63)	
Giuditta Marianna Romana Carmela	0	1 (0)	
Gramegna Andrea	4	8 (6)	
Graziadei Giovanna	122	191 (10)	
Grifoni Federica Irene	134	140 (0)	
Grilli Federico	26	0 (0)	§
Grillo Paolo	153	9 (0)	
Gualtierotti Roberta	2	28 (0)	
Guez Sophie Suzanne	63	5 (0)	
Hu Cinzia Maria Juch Horng	5	33 (32)	§
Ichino Martina	6	7 (7)	§
Laicini Emanuela Anna	2	8 (1)	
Lalatta Faustina	11	0 (0)	
Lanfranconi Silvia	64	21 (2)	
Lerario Alberto Mario Giovan	31	18 (0)	
Leva Ernesto Luciano	24	20 (0)	
Luccarelli Saverio Vincenzo	141	0 (0)	
Lucchi Tiziano Angelo	54	42 (1)	
Macchini Francesco	96	5 (0)	
Magri Francesca Maria Benedetta	49	25 (2)	
Mailland Enrico	4	4 (4)	§
Mancuso Maria Elisa	30	1 (0)	
Mantero Marco	6	7 (0)	
Mantovani Giovanna	75	95 (11)	
Mapelli Chiara	9	2 (1)	
Marcon Alessia	19	109 (0)	
Marra Giuseppina	2	4 (0)	
Martinelli Ida Marianna Erminia	1258	0 (0)	
Marzano Angelo Valerio	57	66 (0)	
Mastrangelo Antonio	54	27 (3)	
Meneri Megi	11	7 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Menni Francesca Maria	239	501 (80)	
Migone De Amicis Margherita	3	19 (0)	
Milani Donatella	366	3 (0)	
Minoia Francesca Serena	33	33 (4)	
Minoli Dario Guido	12	13 (4)	
Mirra Nadia Anna	6	5 (0)	
Mitzman Francesca	1	0 (0)	§
Moggio Maurizio Gualtiero	103	10 (0)	
Morandi Anna	21	15 (4)	
Morelli Valentina	27	13 (0)	
Morello William	1	1 (0)	
Moroni Gabriella Luisa	43	11 (0)	
Motta Irene	54	117 (11)	
Muratori Simona	577	688 (0)	
Nassisi Marco	46	6 (2)	
Natacci Federica	223	0 (0)	
Nazzaro Gianluca	57	15 (1)	
Nebbia Gabriella	91	53 (0)	
Nuti Federica Lilia Nicoletta Maria	16	45 (5)	
Origgi Laura Giuseppina	459	408 (0)	
Orsi Emanuela	1	0 (0)	
Osnaghi Silvia Gabriella	26	0 (0)	
Paolella Giulia	7	15 (13)	
Passamonti Serena Maria	2	0 (0)	
Passerini Patrizia Maria Anna	61	70 (5)	
Passoni Emanuela	67	3 (0)	
Patria Maria Francesca Ada	7	22 (4)	
Penagini Roberto Siro Mario Ottavio	190	21 (0)	
Petaccia Antonella	164	131 (1)	
Peverelli Lorenzo	39	20 (0)	
Peyvandi Flora	763	2613 (587)	
Piatti Gioia Maria Carla	27	0 (0)	
Pietrogrande Maria Cristina	14	2 (0)	
Pontini Paolo	23	34 (0)	
Pravettoni Valerio	4	50 (0)	
Prelle Alessandro	21	0 (0)	
Primignani Massimo	7	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Pulixi Edoardo Alessandro	2	1 (1)	§
Rango Mario	5	3 (0)	
Reda Gianluigi	21	0 (0)	
Rinaldi Bernardo	2	0 (0)	§
Rivolta Federica	2	99 (14)	
Ronzoni Luisa	1	0 (0)	
Rusconi Roberto	1	0 (0)	
Russo Maria	1	3 (0)	
Sajeva Anna	3	0 (0)	
Santagostino Elena	973	3811 (0)	
Santangelo Gloria	3	3 (3)	§
Santaniello Alessandro	125	177 (3)	
Schinco Giuseppina Luisa	0	1 (1)	§
Sciacco Monica	14	0 (0)	
Sciume' Mariarita	30	25 (0)	
Scuvera Giulietta	49	0 (0)	
Selicorni Angelo	184	0 (0)	
Severino Adriana	4	4 (3)	
Siboni Simona Maria	8	174 (0)	
Spada Annamaria	13	4 (0)	
Tadini Gianluca	249	11 (0)	
Tagliaferri Francesco	8	6 (6)	§
Taroni Francesca	53	68 (0)	
Testa Sara	174	2 (0)	
Tresoldi Laura	83	0 (0)	
Valenti Luca Vittorio Carlo	12	0 (0)	
Velardo Daniele	13	10 (7)	
Verdesca Simona	1	2 (2)	§
Vicenzi Marco	3	6 (0)	
Vigna Luisella Maria	3	0 (0)	
Vigone Barbara	47	70 (7)	
Vismara Elisabetta	161	0 (0)	
Zazzeron Laura	4	11 (3)	
Zussino Martina	47	79 (39)	
Totale	14.358	15.414 (1.579)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2023

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare	16.759
---	--------

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	11
	modificate ⁽²⁾	127
	non validate ⁽³⁾	2.263
	validate ⁽⁴⁾	14.358

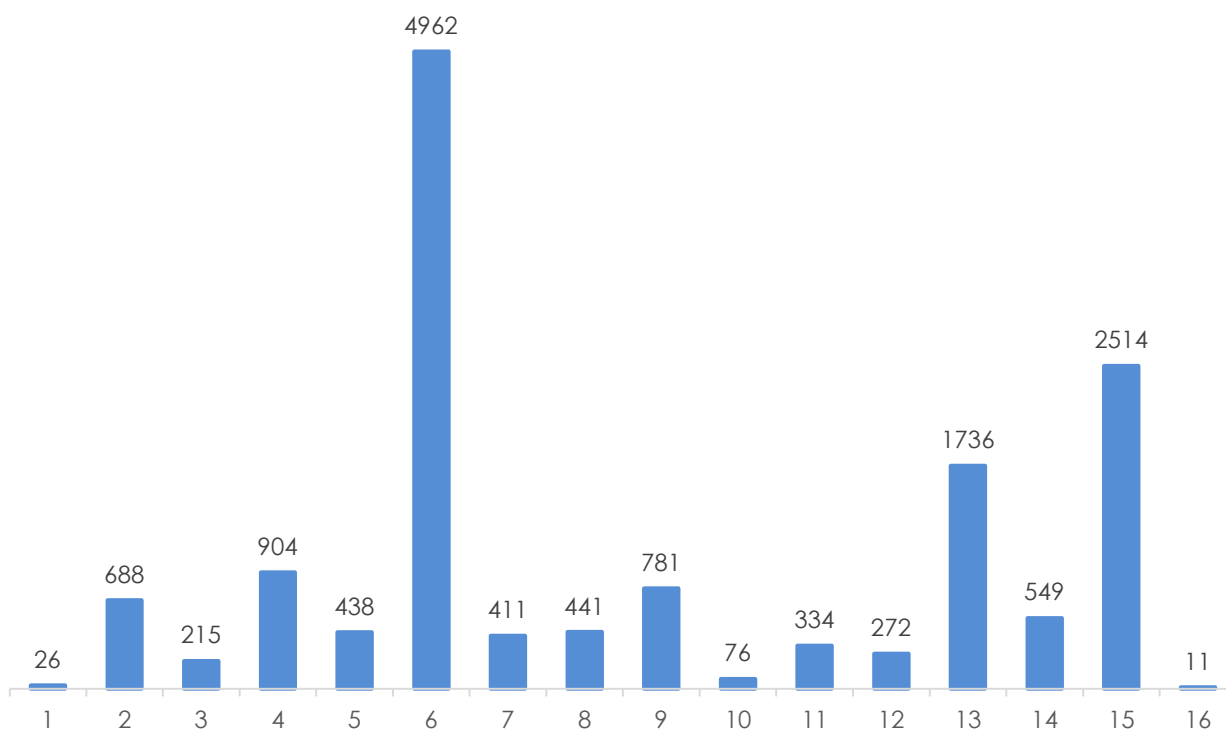
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

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

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

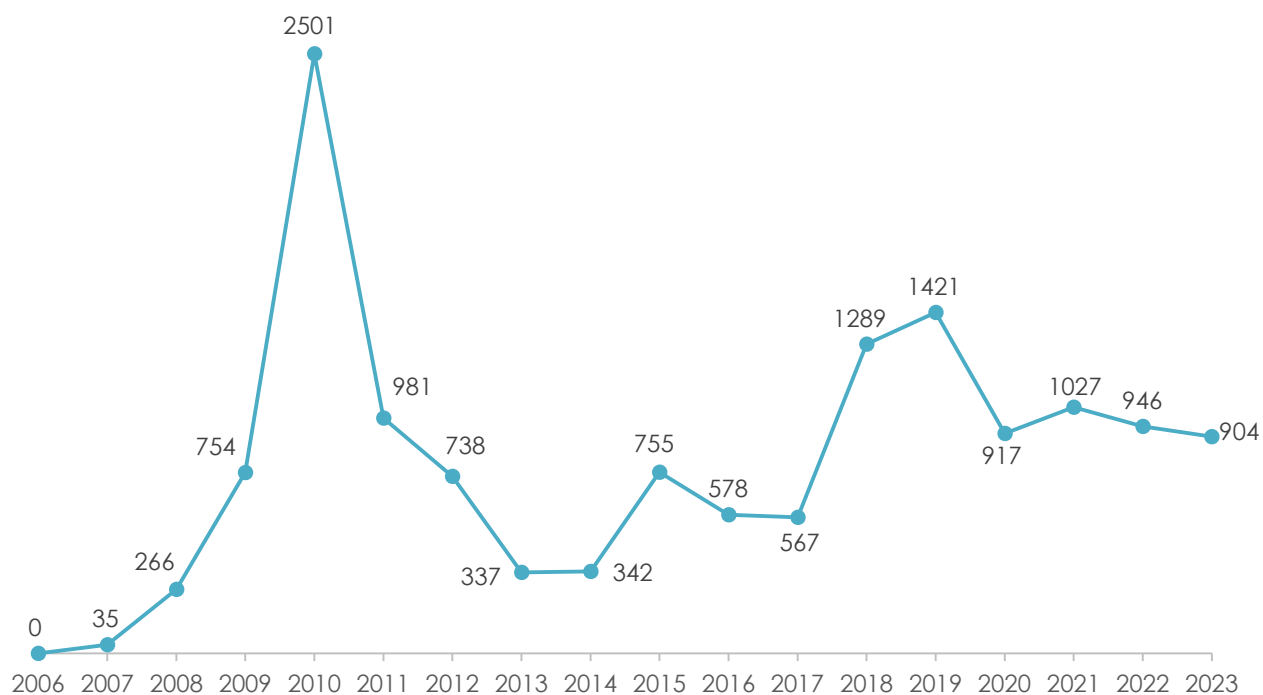
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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



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

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



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

7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0020	Whipple malattia di	7	5	2	100	14	46	5	48	35	53	49	4	48	44	56	54	10	50	45	76
	RA0030	Lyme malattia di	19	7	12	5	0	10	12	6	0	55	10	12	6	0	55	10	12	6	0	55
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	32	6	26	9	0	15	13	15	0	45	32	19	35	6	71	35	19	38	6	76
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	72	37	35	0	0	53	13	53	18	77	59	13	61	18	84	63	13	65	18	85
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	571	254	317	0	5	3	9	0	0	61	19	19	11	0	72	23	20	15	0	72
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	7	4	3	0	0	24	20	23	0	50	45	14	41	28	71	47	15	44	28	71
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	5	5	0	0	0	33	11	34	17	47	41	15	51	20	54	41	15	51	20	54
	RBG020	Complesso Carney	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	42	0	42	42	42	51	0	51	51	51
	RC0010	Deficienza di ACTH	6	4	2	33	0	5	11	0	0	29	5	11	0	0	29	15	14	14	0	34
	RC0020	Kallmann sindrome di	32	23	9	94	3	13	12	15	0	48	27	15	19	8	66	33	17	28	13	74
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	12	10	6	3	26	26	1	26	25	27
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	12	6	6	92	0	4	7	0	0	16	16	2	16	13	19	18	4	17	14	30
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	58	7	51	22	0	7	1	7	3	10	7	1	7	4	10	8	1	8	4	10
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	21	15	28	0	34	23	11	28	8	34
	RC0080	Lipodistrofia totale	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	18	12	18	6	29	18	12	18	6	30
	RC0110	Crioglobulinemia mista	61	6	55	52	5	53	13	53	26	79	57	12	56	34	81	65	12	67	36	83
	RC0150	Wilson malattia di	26	18	8	85	0	9	9	6	1	45	10	9	8	1	45	16	12	14	1	53
	RC0160	Iposfosfatasia	9	1	8	11	0	24	17	26	0	46	33	22	34	1	66	36	19	34	1	66
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	6	2	4	17	17	2	1	1	1	3	14	13	8	3	40	26	10	27	9	43
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	5	8	0	0	20	11	10	6	0	28
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	25	16	9	32	4	6	9	4	0	45	7	10	4	0	50	10	12	8	0	65
	RC0210	Behçet malattia di	101	44	57	77	13	30	15	31	0	71	36	15	36	2	72	39	14	40	3	72
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	63	27	36	8	8	37	19	35	0	80	44	16	44	14	80	48	14	48	19	80
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	70	40	30	96	26	17	12	15	0	58	32	15	28	6	66	39	15	38	6	77
	RC0243	Sindrome TRAPS	3	1	2	100	33	18	2	19	15	20	30	10	26	21	44	36	9	41	23	44
	RC0310	Sotos sindrome di	13	9	4	8	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	24	10	12	8	0	47

7.(2/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG010	Conn sindrome di	6	2	4	17	17	44	14	48	17	61	50	18	51	17	70	52	17	55	19	70
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	2	2	0	50	0	64	1	64	63	64	69	1	69	68	69	70	1	70	69	70
	RCG020	20,22-desmolasi deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	27	6	21	48	7	14	16	14	0	60	21	16	19	0	60	29	17	30	1	62
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	2	1	1	50	0	5	0	5	5	5	33	18	33	15	50	47	4	47	43	50
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	16	7	9	50	6	37	18	37	5	64	42	16	42	6	65	44	15	46	8	65
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	7	2	5	43	0	36	15	38	12	54	42	12	38	29	61	46	10	47	29	61
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	3	3	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	4	2	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	5
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	7	7	0	14
	RCG040	Acidemia metilmalonica CbIA, CbIB (SNE)	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	19	0	19	19	19
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	12	10	2	100	17	3	6	0	0	18	3	6	0	0	18	6	7	5	0	19
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)	3	3	0	100	0	3	4	0	0	8	3	4	0	0	8	6	5	5	0	13
	RCG040	Acidemia propionica (SNE)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	8	5	3	100	0	4	10	0	0	29	4	9	1	0	29	9	10	3	0	29
	RCG040	Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)	2	2	0	0	0	1	1	1	0	1	4	2	4	2	6	5	3	5	2	7
	RCG040	Albinismo	18	11	7	0	0	0	0	0	0	0	7	11	2	0	40	15	13	15	0	42
	RCG040	Cistinosi	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	4	3	4	1	6
	RCG040	Cistinuria	16	11	5	100	31	4	4	2	0	14	5	7	3	0	26	12	11	9	2	52
	RCG040	Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)	2	1	1	0	0	3	3	3	0	5	3	3	3	0	5	4	4	4	0	8
	RCG040	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)	15	3	12	100	0	18	17	24	0	39	18	17	24	0	40	19	17	25	0	40
	RCG040	Deficit Beta-Chetotilasi (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit isobutilil CoA deidrogenasi (SNE)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	9	5	4	100	0	0	1	0	0	3	0	1	0	0	3	1	1	0	0	3
	RCG040	Deficit piruvato carbossilasi (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	Encefalopatia etilmalonica (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Fanconi sindrome renale	5	4	1	40	0	3	4	1	0	11	4	4	3	0	11	16	7	18	4	24

7.(3/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	Intolleranza alle proteine con lisinuria	1	1	0	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	14	0	14	14	14	
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RCG040	Ipermetioninemia (SNE)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RCG040	Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)	5	5	0	20	20	1	2	0	0	4	1	2	0	0	4	8	9	6	0	25
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	8	6	2	100	13	2	3	0	0	9	4	5	0	0	14	7	9	0	0	23
	RCG040	Sindrome da malassorbimento di metionina	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	
	RCG040	Tirosinemia tipo I (SNE)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2	5	
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	4	0	4	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	10	9	0	20	
	RCG050	Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE)	11	3	8	91	0	0	1	0	0	4	0	1	0	0	4	1	1	1	0	5
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	6	0	6	67	17	18	19	6	2	50	23	18	19	5	50	25	17	25	5	50
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	
	RCG060	Galattosemia (SNE)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	4	3	1	0	0	10	15	1	0	36	11	15	3	1	36	11	15	3	1	36
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	7	5	2	29	0	0	0	0	0	2	3	0	0	10	4	5	1	0	13	
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	22	13	9	86	14	31	20	30	0	69	36	21	37	0	71	42	21	43	4	76
	RCG060	Glicogenosi tipo 3	3	2	1	33	33	0	0	0	0	1	3	2	4	1	5	4	2	5	1	6
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	2	0	2	0	0	31	9	31	22	39	37	5	37	32	42	37	5	37	32	42
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	6	2	4	83	0	12	21	2	0	59	13	21	3	0	59	20	21	11	1	60
	RCG060	Iperossaluria primaria	3	1	2	0	33	1	1	1	0	3	1	1	1	0	3	1	1	1	0	3
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani	2	0	2	0	0	45	9	45	36	53	68	4	68	64	72	68	3	68	65	71
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	9	6	3	89	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	10	
	RCG070	Abetalipoproteinemia	2	1	1	0	0	42	11	42	31	53	43	11	43	32	54	44	11	44	33	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	47	20	27	38	9	11	18	0	0	68	12	19	0	0	70	12	20	1	0	71
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	12	1	11	100	0	23	14	27	0	37	24	16	27	0	50	25	17	27	0	54
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica	4	2	2	25	0	30	13	31	11	47	45	11	46	31	57	45	10	47	31	57

7.(4/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	19	15	4	0	0	28	11	27	13	56	40	8	41	27	57	40	8	41	27	57
	RCG070	Ipoalfalipoproteinemia familiare	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
	RCG070	Ipo betalipoproteinemia familiare	22	16	6	59	18	26	13	26	2	64	34	14	37	2	65	36	14	38	10	65
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di	3	1	2	0	67	19	9	18	9	30	34	12	31	20	50	34	13	31	20	52
	RCG070	Tangier malattia di	5	4	1	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE)	8	4	4	100	0	19	25	9	0	77	20	25	9	0	77	20	26	10	0	79
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)	5	2	3	0	0	2	4	0	0	9	2	4	0	0	9	3	5	0	0	13
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)	6	2	4	50	17	16	22	4	0	61	17	23	4	0	62	19	27	5	0	74
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)	4	2	2	0	0	15	20	6	0	48	16	20	7	0	49	16	20	7	0	49
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	2	2	0	100	0	44	23	44	21	67	56	15	56	41	70	56	15	56	41	70
	RCG076	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7
	RCG078	Miopia mitocondriale a trasmissione materna	2	1	1	0	0	53	16	53	37	69	63	26	63	37	88	63	26	63	37	88
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	2	1	1	100	0	48	21	48	27	68	54	25	54	29	78	68	10	68	58	78
	RCG080	Fabry malattia di	22	8	14	41	0	39	21	41	2	77	39	22	41	2	77	42	21	44	3	77
	RCG080	Gaucher malattia di	35	23	12	77	0	22	19	22	0	61	29	21	25	0	69	39	18	36	1	75
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	1	1	0	0	100	30	0	30	30	30	31	0	31	31	31	32	0	32	32	32
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2
	RCG084	Condrodisplasia punctata rizomelica	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	14	15	1	28
	RCG090	Mucopolidosi tipo 2	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	26	12	14	100	0	1	5	0	0	27	1	5	0	0	27	1	5	0	0	27
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di	18	7	11	100	28	4	7	0	0	18	4	7	0	0	18	7	8	1	0	22
1B	RCG100	Emocromatosi Ereditaria	3	3	0	0	0	33	6	36	25	38	34	6	36	25	40	36	3	36	33	40
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	14	12	2	21	7	42	15	44	11	65	45	16	47	12	65	47	17	49	12	68
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	110	76	34	4	5	49	14	49	18	83	50	14	52	18	83	53	14	55	18	84
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 2A	5	4	1	0	0	39	11	43	23	54	39	11	43	23	54	43	14	50	23	59

7.(5/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 3	4	4	0	0	0	51	13	53	33	66	53	13	55	33	67	53	13	56	33	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 4	9	7	2	0	0	38	14	40	14	56	48	14	48	19	70	49	15	52	19	70
	RCG100	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)	7	0	7	0	29	38	13	40	19	60	41	14	42	19	64	43	12	42	30	65
	RCG100	Sindrome iperferritinemia-cataratta	9	7	2	0	0	43	12	40	21	68	44	12	41	22	68	46	9	44	33	68
	RCG102	Menkes sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RCG103	Ipomagnesemia ereditaria primitiva	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG110	Coproporfiria ereditaria	7	3	4	0	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	31	10	21	0	3	32	16	36	3	74	34	16	38	5	74	37	18	39	5	82
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	25	16	9	0	4	46	18	50	0	74	51	15	55	23	74	53	14	55	24	76
	RCG110	Porfiria eritropoietica congenita	2	2	0	0	0	3	1	3	2	4	54	2	54	52	56	54	2	54	52	56
	RCG110	Porfiria variegata	18	6	12	0	11	36	14	40	0	62	39	13	41	9	62	44	13	46	13	63
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	37	18	19	11	0	10	14	3	0	70	27	19	22	1	71	34	18	35	7	71
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	36	19	17	50	28	23	21	17	0	79	35	20	29	8	83	41	20	33	8	85
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 2	1	1	0	100	0	14	0	14	14	14	17	0	17	17	17	29	0	29	29	29
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3	4	3	1	25	25	2	2	2	0	3	5	3	5	1	9	8	2	8	5	11
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	5	3	2	20	0	50	25	45	13	81	51	24	47	14	82	51	25	48	14	82
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	10	8	2	0	30	46	25	45	0	86	48	24	48	6	87	50	24	51	7	89
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	3	1	2	33	33	45	14	42	29	63	46	14	43	31	64	55	12	51	42	71
	RCG160	Agammaglobulinemia	18	16	2	44	6	4	8	1	0	33	9	16	4	0	71	17	16	14	0	72
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	3	3	0	33	0	34	22	42	4	55	37	21	44	8	59	37	21	44	9	59
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	25	10	15	8	0	2	6	0	0	31	6	8	2	0	31	7	8	3	0	31
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	1	1	0	100	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	69	0	69	69	69
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	159	66	93	69	12	28	19	24	0	75	36	19	37	0	76	41	19	42	4	87
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento	6	3	3	100	0	5	5	2	0	15	8	6	7	0	16	15	6	16	6	22
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	10	5	5	30	10	3	5	1	0	17	13	11	9	3	33	26	10	28	9	39
	RCG160	Wiskott-Aldrich sindrome di	1	1	0	0	0	14	0	14	14	14	18	0	18	18	18	44	0	44	44	44
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	24	11	13	96	0	9	5	11	1	17	10	5	11	1	17	11	5	13	1	19

7.(6/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG161	CINCA sindrome	3	1	2	100	0	9	6	6	3	17	27	16	17	15	50	27	16	17	15	50
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	3	1	2	100	33	17	0	17	16	17	21	2	21	19	24	21	2	21	19	24
	RCG161	bMalattia di Still a esordio nell'adulto	1	1	0	100	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	1	1	0	100	0	73	0	73	73	73	73	0	73	73	73	73	0	73	73	73
	RCG161	Muckle-Wells sindrome di	1	0	1	100	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14	13	0	13	13	13
	RCG161	Osteomielite multifocale ricorrente cronica	3	1	2	100	0	13	3	14	9	16	14	3	15	9	17	16	2	17	13	18
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	38	16	22	55	0	36	16	37	15	75	40	18	43	16	81	48	18	51	17	82
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	4	2	2	75	0	36	18	42	7	54	41	20	49	7	58	47	24	51	10	75
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	30	0	30	30	30
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	3	2	1	33	33	21	11	20	8	36	26	13	21	14	44	35	10	40	21	44
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	8	1	8	7	8	15	5	15	10	20
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	244	101	143	7	11	9	13	4	0	61	9	13	4	0	61	13	14	9	0	62
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	36	13	23	22	14	45	20	44	16	84	46	21	45	17	85	51	20	51	19	88
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	11	3	8	45	0	25	23	14	3	77	26	23	17	3	78	27	23	17	3	78
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	6	5	6	1	10	17	16	17	1	32
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	14	5	9	0	0	46	19	41	20	83	46	19	42	20	83	51	15	47	27	83
	RD0081	Mastocitosi sistemica	139	68	71	97	4	44	18	43	0	84	51	16	51	15	85	53	16	54	16	87
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	124	47	77	48	2	10	12	5	0	64	14	15	9	0	64	33	13	33	2	68
	RDG010	Anemia disritipoietica congenita	34	18	16	21	44	12	14	5	0	53	27	15	28	2	61	36	14	37	2	65
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	7	3	4	57	0	7	12	1	0	35	9	12	3	0	35	26	21	20	0	61
	RDG010	Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reductasi	2	1	1	0	100	26	8	26	18	34	33	15	33	18	48	34	15	34	19	48
	RDG010	Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
	RDG010	Piruvato chinasi deficit di	26	14	12	12	46	12	15	4	0	65	18	15	18	0	65	29	18	23	4	65
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	250	132	118	7	29	20	18	17	0	71	30	18	31	0	74	35	17	34	0	75
	RDG010	Talassemia intermedia	116	39	77	84	5	16	18	7	0	68	23	20	21	0	68	37	17	37	0	69
	RDG010	Talassemia major	111	47	64	95	6	1	3	0	0	31	1	7	0	0	70	39	10	40	0	70
1C	RDG010	Talassemie	285	131	154	48	1	10	15	2	0	61	13	17	2	0	75	35	13	35	0	77

7.(7/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	Afibrinogenemia	6	3	3	0	17	24	25	18	0	61	43	17	36	23	69	47	18	45	25	73
	RDG020	Antitrombina deficit di	70	25	45	0	21	9	17	0	0	68	33	16	31	10	73	34	17	32	11	73
	RDG020	Disfibrinogenemia	31	13	18	0	13	5	12	0	0	46	34	16	31	8	68	35	16	31	8	68
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	493	235	258	0	15	22	22	20	0	78	40	17	39	4	78	48	17	46	12	87
	RDG020	Emofilia A	846	796	50	81	17	1	7	0	0	77	15	18	8	0	83	34	20	34	0	95
	RDG020	Emofilia B	159	146	13	72	8	3	10	0	0	66	16	18	10	0	71	32	22	32	0	90
	RDG020	Fattore II deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	10
	RDG020	Fattore V deficit di	21	10	11	14	5	0	0	0	0	22	19	18	0	65	28	22	27	0	72	
	RDG020	Fattore V e fattore VIII deficit combinato di	3	0	3	67	0	0	0	0	0	47	24	59	13	68	59	8	59	49	68	
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	128	59	69	0	3	20	24	0	0	77	40	17	38	11	78	40	17	38	11	78
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	62	18	44	0	5	14	20	0	0	78	35	14	34	3	79	36	14	34	3	79
	RDG020	Fattore VII deficit di	93	41	52	14	4	0	2	0	0	11	27	20	25	0	78	33	22	30	1	87
	RDG020	Fattore X deficit di	8	5	3	0	13	0	0	0	0	7	6	6	0	20	10	5	10	3	20	
	RDG020	Fattore XI deficit di	47	22	25	0	6	0	2	0	0	10	34	18	36	4	76	40	18	40	4	76
1B	RDG020	Fattore XII deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	35	0	35	35	35	
	RDG020	Fattore XIII deficit di	5	3	2	60	40	0	0	0	0	22	14	17	2	41	28	10	30	17	42	
	RDG020	Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RDG020	Plasminogeno deficit di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66	
	RDG020	Proteina C deficit di	314	135	179	0	10	15	19	0	0	66	36	17	34	0	80	41	17	40	6	81
	RDG020	Proteina S deficit di	446	167	279	0	13	17	21	0	0	79	39	16	38	3	82	42	17	41	4	93
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	18	5	13	0	11	12	22	0	0	75	45	14	46	14	75	46	15	47	14	75
	RDG020	Von Willebrand malattia di	494	206	288	49	11	2	8	0	0	73	27	19	24	0	82	39	21	38	0	89
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di	2	1	1	0	50	0	0	0	0	43	25	43	18	67	43	24	43	19	67	
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	56	11	45	4	18	18	20	12	0	67	34	19	32	6	71	36	18	33	6	71
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	8	6	2	0	13	11	21	0	0	64	22	24	12	0	64	28	26	22	1	68
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	84	32	52	2	7	30	24	25	0	90	37	22	31	6	90	41	22	42	7	90
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	2	3	0	60	21	14	15	13	49	22	14	15	13	49	27	14	19	14	49
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	163	89	74	16	1	72	11	74	23	89	73	11	74	23	89	77	10	78	24	92

7.(8/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	2	1	1	100	0	6	6	6	0	12	16	15	16	1	31	31	0	31	31	31
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	4	5	78	22	43	26	49	3	78	50	23	49	6	79	53	22	50	6	81
	RF0030	Leigh malattia di	6	3	3	67	0	7	12	0	0	32	8	11	4	0	33	15	10	12	3	34
	RF0081	Atrofia multisistemica	31	19	12	90	19	60	8	61	44	75	63	8	64	44	77	63	8	64	47	77
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	34	16	18	94	6	48	19	54	0	77	53	14	56	26	79	63	14	63	26	85
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	79	41	38	52	3	67	11	69	37	87	69	11	70	40	89	69	11	71	40	90
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	68	0	68	68	68
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	3	3	0	67	0	9	4	11	4	13	10	2	11	7	13	13	4	11	10	18
	RF0140	West sindrome di	4	1	3	75	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	27	17	10	85	11	68	7	68	55	81	71	7	70	57	86	72	7	71	57	86
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	7	6	1	14	14	54	20	51	31	85	56	19	54	32	85	57	19	54	32	85
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	2	1	0	0	34	9	32	25	46	36	11	32	25	50	55	11	48	46	70
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	0	4	25	25	40	11	43	22	52	47	3	46	45	52	48	3	47	44	53
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	9	8	1	0	0	20	17	21	0	58	31	19	34	6	58	34	19	35	6	58
	RF0201	Coats malattia di	2	2	0	0	0	5	1	5	4	6	6	1	6	5	6	15	4	15	11	18
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	19	9	10	0	0	37	11	40	18	56	42	10	44	20	59	45	9	46	28	59
	RF0250	Emeralopia congenita	1	1	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21	21
	RF0270	Cogan sindrome di	8	4	4	75	13	34	13	30	19	64	35	14	31	20	65	39	14	41	20	65
	RF0280	Cheratocono	251	159	92	0	2	30	12	29	0	72	32	12	30	0	72	35	12	34	14	72
	RF0290	Congiuntivite lignea	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	33	32	33	1	64	33	32	33	1	65
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	4	2	2	50	25	33	13	30	20	53	41	14	45	20	55	42	14	46	20	55
	RF0320	Coroidite multifocale	5	2	3	0	0	45	15	49	20	64	46	15	50	20	65	47	15	51	20	65
	RF0370	Fahr malattia di	3	2	1	100	0	59	12	62	43	71	61	13	64	44	76	68	6	65	63	77
	RF0411	Sindrome della persona rigida	8	0	8	100	25	40	7	41	27	48	41	7	43	27	49	47	6	48	32	55
	RFG040	Atassia di Friedreich	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	20	0	20	20	20	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	3	0	3	100	33	56	9	59	44	65	60	10	66	45	68	64	7	66	54	72
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	6	1	5	83	17	60	11	59	43	76	64	12	62	45	78	68	13	72	47	83
	RFG040	Atassia-Teleangiectasia	7	6	1	86	0	1	1	1	0	2	4	1	4	2	6	15	10	18	3	35

7.(9/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	4	1	3	75	25	30	24	25	6	64	39	19	37	17	66	39	19	37	17	66
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile	1	0	1	100	0	15	0	15	15	15	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG050	Amiotrofia monomelic (malattia di Hirayama)	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 2	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	17	0	17	17	17
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	2	1	1	50	0	53	5	53	48	58	58	8	58	50	66	64	10	64	54	73
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	4	2	2	50	0	13	19	4	0	46	13	19	4	0	46	20	15	14	8	46
	RFG060	Neuropatia tomaculare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38	42	0	42	42	42
	RFG070	Miopia central core	3	2	1	33	33	27	7	27	19	36	35	8	29	29	47	40	7	40	32	48
	RFG070	Miopia centronucleare	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	25	0	25	25	25	50	0	50	50	50
	RFG070	Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	4	1	3	0	0	3	4	1	0	10	10	8	9	0	22	14	13	13	0	31
	RFG070	Miopia minicore/multi-minicore	5	4	1	0	20	25	15	25	8	43	41	11	39	26	61	41	11	39	26	61
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	5	3	2	20	0	26	12	31	10	43	33	9	34	16	43	34	10	34	16	44
	RFG070	Miopia miotubulare	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RFG070	Miopia nemalinica	4	2	2	0	0	27	26	23	0	61	28	28	24	0	65	34	24	35	0	65
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	3	1	2	0	67	17	19	4	2	44	33	30	16	7	75	43	24	37	17	75
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	21	12	9	19	19	33	20	33	1	77	48	19	50	10	77	49	18	50	11	77
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	10	9	1	10	10	20	17	15	1	51	30	20	27	8	64	31	21	27	8	64
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	8	7	1	88	25	5	5	3	0	18	8	8	5	2	24	12	10	7	2	33
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine)	25	14	11	0	16	33	17	28	11	66	44	16	39	20	69	47	15	43	20	69
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	3	1	2	0	0	61	9	66	49	68	66	12	73	49	76	66	12	73	49	76
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	28	18	10	0	4	32	16	33	0	68	40	15	39	2	69	43	13	39	23	71
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopia miotonica prossimale)	9	3	6	0	11	48	12	46	25	70	54	15	50	25	77	54	15	52	25	77
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	4	3	1	0	25	18	10	15	9	34	34	15	31	16	57	34	15	32	16	57
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	4	3	1	0	25	8	6	7	2	16	29	11	26	17	47	30	11	26	20	48
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	6	4	2	0	17	26	19	26	0	49	36	12	36	19	52	36	13	36	19	53
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	3	1	2	0	0	22	20	17	0	48	32	14	27	18	51	33	14	29	18	52
	RFG101	Miastenia gravis	17	10	7	47	0	59	18	63	24	85	62	17	65	24	85	67	14	71	35	85

7.(10/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG110	Distrofia dei coni	14	7	7	0	0	25	22	24	0	67	38	23	41	1	78	42	22	45	9	78
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	6	3	3	0	0	31	17	34	7	54	40	14	42	17	57	43	13	45	18	57
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	3	1	2	0	0	20	11	15	10	35	21	10	15	13	35	22	10	15	14	36
	RFG110	Retinite pigmentosa	42	20	22	2	7	43	19	48	5	75	48	20	52	6	84	53	17	52	9	85
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RFG110	Stargardt malattia di	13	5	8	0	15	47	19	51	5	66	51	19	60	6	68	55	16	60	18	72
	RFG110	Usher sindrome di	3	1	2	0	33	35	18	38	11	56	36	19	40	11	56	41	20	50	13	59
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	8	1	7	0	0	32	18	37	0	56	39	11	39	22	59	40	11	39	23	60
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	3	1	2	0	0	61	13	64	44	75	61	13	64	44	75	61	13	64	44	75
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	4	2	2	0	0	57	8	59	45	67	58	9	60	45	67	61	9	64	46	68
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	33	7	26	3	0	51	18	55	8	83	53	17	55	9	83	55	16	58	13	83
	RFG140	Distrofia corneale stromale	3	1	2	0	0	20	21	6	4	50	25	20	14	7	53	27	22	14	9	57
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	11	5	6	0	0	49	17	45	29	82	50	16	49	29	82	50	16	51	29	82
	RFG160	Distonie primarie	8	2	6	100	0	32	23	27	6	72	34	23	30	6	72	35	24	30	6	76
	RG0010	Endocardite reumatica	273	147	126	82	1	8	3	8	2	43	9	3	8	2	44	12	5	12	3	47
	RG0020	Poliangiote microscopica	24	9	15	100	4	56	21	62	11	83	57	21	62	11	83	58	21	63	13	83
	RG0030	Poliarterite nodosa	10	4	6	70	10	32	23	31	6	64	34	24	31	6	68	36	24	33	6	71
	RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	35	13	22	66	17	49	18	51	13	80	52	17	55	15	80	56	18	56	15	88
	RG0060	Goodpasture sindrome di	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	23	0	23	23	23
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	27	11	16	63	22	47	17	47	4	76	49	17	52	7	76	53	17	53	9	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	97	33	64	70	2	71	9	71	30	88	71	9	72	30	88	73	9	73	30	88
	RG0090	Takayasu malattia di	35	2	33	71	6	44	17	44	11	77	47	18	50	11	77	52	15	54	12	77
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	2	5	0	0	29	9	29	19	43	29	9	29	19	43	38	9	45	24	48
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica	3	0	3	100	33	44	20	40	21	70	44	21	41	21	71	45	21	41	21	72
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	99	30	69	0	43	42	15	43	0	82	46	14	46	19	83	48	13	48	23	84
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	3	2	1	100	0	28	13	20	17	46	28	13	20	17	47	30	13	23	20	48
2	RH0011	Sarcoidosi	8	5	3	100	0	41	17	44	17	63	42	17	44	17	64	46	16	51	18	64

7.(11/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	8	0	8	8	8
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	6	6	0	100	0	75	8	76	59	83	75	8	77	59	85	78	7	79	65	85
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	141	79	62	0	1	47	19	47	2	85	51	19	53	3	86	55	17	56	18	88
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	97	66	31	27	4	29	17	26	0	78	33	16	30	0	78	34	15	31	0	78
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	66	30	36	97	14	33	16	30	0	80	39	15	38	6	80	41	16	38	13	85
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	15	8	7	73	0	10	4	11	0	17	10	4	11	3	17	14	3	13	7	18
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	12	7	5	58	25	40	24	50	0	83	43	24	52	4	84	49	22	53	8	84
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	46	29	17	30	24	57	9	56	32	81	58	9	57	38	81	63	9	62	47	81
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	3	0	3	33	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	11	22	0	23
	RJG010	Acidosi tubulare renale	9	6	3	100	11	1	2	1	0	6	1	2	1	0	6	11	9	16	0	22
	RJG010	Barter sindrome di	7	2	5	71	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	6	6	4	0	17
	RJG010	Dent sindrome di	3	3	0	0	100	2	3	0	0	6	2	3	0	0	6	5	1	6	4	6
	RJG010	Gitelman sindrome di	18	9	9	89	11	9	9	6	0	36	10	11	8	0	46	15	9	14	4	46
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	7	3	4	71	0	29	27	12	10	81	29	27	15	10	81	30	26	15	11	81
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	54	31	23	94	0	47	20	52	10	80	47	20	52	12	80	53	19	59	13	81
	RJG020	Glomerulopatia C3	6	5	1	83	0	9	3	8	6	15	10	3	9	6	16	14	2	14	11	16
	RJG020	Glomerulopatia da fibronectina	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	32	0	32	32	32
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	22	9	13	91	14	31	20	26	2	76	31	20	26	2	76	35	18	33	13	76
	RL0030	Pemfigo	266	110	156	98	2	54	14	53	16	88	54	14	53	16	88	56	14	56	18	89
	RL0040	Pemfigoide bolloso	505	244	261	97	1	70	17	75	0	98	72	15	75	4	98	73	15	76	5	99
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	71	26	45	96	1	62	15	64	10	88	63	15	66	11	89	65	16	68	12	89
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	118	29	89	97	5	48	17	53	5	80	50	16	54	6	81	53	17	56	6	82
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	107	23	84	93	25	44	23	51	2	85	46	22	51	2	86	49	22	54	11	86
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	21	11	10	90	0	41	17	39	10	79	44	18	42	11	80	47	18	49	12	81
	RM0010	Dermatomiosite	85	24	61	51	8	32	26	29	1	78	33	26	29	1	79	39	24	39	3	85
	RM0020	Polimiosite	60	22	38	53	5	51	19	55	7	86	52	18	57	7	88	54	18	58	13	88

7.(12/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	2	0	2	100	0	53	8	53	45	61	63	1	63	62	63	63	1	63	62	63
	RM0030	Connettivite mista	55	12	43	65	9	36	16	38	6	72	40	17	43	7	74	45	16	45	9	79
	RM0040	Fascite eosinofila	5	1	4	40	40	59	9	60	43	69	60	9	62	43	69	65	5	62	58	72
	RM0050	Fascite diffusa	3	0	3	100	33	74	8	72	66	85	74	8	72	66	85	77	7	76	69	85
	RM0060	Policondrite ricorrente	2	2	0	50	50	63	6	63	57	68	63	5	63	58	68	64	5	64	59	68
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	2	1	1	50	0	7	7	7	0	14	8	7	8	1	14	24	12	24	12	35
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	3	2	1	33	0	64	4	62	61	70	69	5	67	65	76	70	5	68	65	76
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	330	34	296	98	17	45	15	45	7	83	49	15	48	8	84	56	14	56	8	87
	RM0121	Sindrome SAPHO	2	0	2	100	0	50	1	50	49	51	61	2	61	59	62	64	2	64	62	66
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RN0040	Joubert sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	5	10	5	15	12	7	12	5	19
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	16	15	13	48
	RN0100	Peters anomalia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0110	Aniridia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	5	3	2	0	0	10	18	0	0	45	11	17	3	0	45	22	20	10	1	50
	RN0130	Morning glory anomalia di	6	1	5	17	17	0	0	0	0	0	15	18	9	0	50	18	16	16	1	50
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	25	14	11	20	12	0	0	0	0	0	1	3	0	0	16	3	5	0	0	17
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	172	88	84	36	9	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	4	5	2	0	26
	RN0200	Hirschsprung malattia di	18	10	8	61	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	3	0	29
	RN0210	Atresia biliare	29	13	16	48	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	17
	RN0240	Ermafroditismo vero	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	18	11	20	4	30	41	8	45	30	49
	RN0260	Focomelia	5	4	1	0	0	10	19	0	0	48	31	18	31	0	49	32	18	31	0	50
	RN0280	Acrodisostosi	2	0	2	50	0	7	7	7	0	13	29	18	29	11	47	29	18	29	11	47
	RN0290	Campodattilia familiare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	0	3	100	0	5	7	0	0	15	9	10	4	0	24	11	11	6	1	26
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	4	3	1	0	0	15	19	6	0	47	32	20	30	13	56	33	19	32	13	56
	RN0320	Gastroschisi	3	1	2	33	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	4

7.(13/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0321	Sindrome Prune Belly	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	13	9	0	30
	RN0322	Onfalocele	3	1	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	2	3	0	5
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	756	169	587	16	40	12	13	9	0	70	31	15	31	0	74	34	14	33	1	80
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	8	0	8	8	8	8
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	5	3	2	0	0	0	0	0	0	7	4	6	1	11	7	4	6	1	11	
	RN0370	Dygve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0	3	4	4	1	0	10
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	15	15	15	0	29	15	15	15	0	29	
	RN0430	Poland sindrome di	110	64	46	0	15	3	9	0	0	48	21	18	20	0	72	24	18	22	0	72
	RN0490	Weaver sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0500	Cutis Laxa	3	1	2	0	0	4	6	0	0	13	14	20	1	0	42	15	19	3	1	42
	RN0510	Incontinentia pigmenti	27	1	26	4	0	0	0	0	0	20	20	21	0	62	24	20	28	0	63	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	7	4	3	29	29	0	0	0	0	25	22	15	4	72	29	22	32	4	72	
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	1	0	1	0	100	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	1	4	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	3	3	2	1	8	
	RN0550	Darier malattia di	48	23	25	50	2	19	10	18	0	53	34	17	34	6	73	41	16	45	14	79
	RN0560	Discheratosi congenita	1	0	1	0	0	0	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	141	79	62	69	36	1	6	0	0	61	14	17	6	0	82	19	18	13	0	87
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile	3	1	2	33	0	0	0	0	0	35	20	48	7	50	37	19	49	10	51	
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	8	2	6	75	63	13	33	0	0	100	29	35	18	0	105	33	36	24	0	105
	RN0610	Ipoplasia focale dermica	4	1	3	25	0	0	0	0	0	11	12	9	0	28	13	11	11	0	28	
	RN0620	Pachidermoperiostosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	36	12	24	8	3	24	22	15	0	71	41	20	41	6	75	42	19	42	10	76
	RN0640	Aplasia congenita della cute	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	23	0	23	23	23
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	1	4	0	0	0	0	0	0	5	5	2	0	12	7	8	2	0	21	
	RN0680	Turner sindrome di	32	0	32	72	0	1	3	0	0	9	10	9	10	0	39	22	13	24	0	48
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	0	5	20	0	0	0	0	0	0	5	6	1	0	16	6	7	1	0	18

7.(14/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0710	MELAS sindrome	6	2	4	33	17	12	17	0	0	37	14	20	0	0	46	15	19	3	0	46
	RN0720	MERRF sindrome	15	8	7	33	0	53	12	55	18	71	58	13	58	19	76	59	14	58	20	77
	RN0750	Sclerosi tuberosa	15	9	6	0	0	0	1	0	0	6	20	17	14	0	57	21	18	14	0	62
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	1	0	0	0	16	0	16	16	16	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	10	10	10	0	20	22	21	22	1	42	
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	
	RN0790	Aarskog sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	38	17	21	3	11	1	7	0	0	44	3	9	0	0	45	5	10	1	0	49
	RN0850	CHARGE associazione	18	6	12	17	0	0	0	0	0	5	9	1	0	27	8	9	3	0	27	
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	20	10	10	45	35	2	8	0	0	34	16	16	10	1	49	21	16	14	2	49
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RN0910	Goldenhar sindrome di	20	10	10	0	0	2	7	0	0	32	16	19	8	0	50	20	17	13	0	50
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0	3	0	0	12	17	0	0	37	13	17	2	0	37	14	16	2	2	37
	RN0940	Sindrome Kabuki	5	5	0	0	0	0	0	0	0	1	10	10	6	0	27	12	9	8	1	27
	RN0950	Kartagener sindrome di	44	18	26	41	18	2	4	0	0	23	16	18	10	0	59	24	18	22	0	59
	RN0960	Maffucci sindrome di	3	0	3	0	0	28	21	32	0	51	34	19	44	7	51	34	19	44	8	51
	RN0970	Marshall sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1010	Noonan sindrome di	51	31	20	0	6	1	5	0	0	29	10	13	3	0	51	11	13	4	0	51
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	27	0	27	27	27	
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	2	4	0	0	2	4	0	0	10	11	18	4	0	50	12	18	5	0	51
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	7	0	7	7	7
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	2	1	1	0	0	1	1	1	0	1	14	1	14	13	14	14	1	14	13	14
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	10	6	4	0	10	0	1	0	0	3	15	17	3	0	41	16	18	4	0	44
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	9	5	4	0	0	0	1	0	0	2	11	7	8	2	23	13	7	15	2	23
	RN1170	Sindrome proteus	2	1	1	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	28	33	29	33	4	61	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14	
	RN1190	Sindrome nail-patella	10	5	5	0	0	18	20	9	0	60	31	17	31	6	60	31	17	31	6	61

7.(15/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	2	1	1	50	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	4	1	4	3	5	
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	6	3	3	17	0	0	0	0	9	6	7	3	17	13	6	14	4	19		
	RN1220	Stickler sindrome di	24	11	13	0	0	11	19	0	0	53	24	17	23	0	53	26	16	28	0	53
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1250	Associazione VACTERL/WATER	37	23	14	41	19	0	0	0	0	6	10	0	0	35	9	10	8	0	35	
	RN1270	Williams sindrome di	57	33	24	2	9	4	9	0	0	30	12	13	6	0	55	19	12	20	0	55
	RN1290	Wolfram sindrome di	2	1	1	0	0	13	5	13	8	18	13	5	13	8	18	15	6	15	9	20
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	6	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN1320	Marfan sindrome di	16	9	7	0	0	13	18	0	0	50	19	16	19	0	50	21	18	20	0	56
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	12	5	7	8	0	1	2	0	0	6	17	14	13	0	44	18	13	14	2	45
	RN1350	Alagille sindrome di	11	7	4	64	9	4	11	0	0	37	5	10	2	0	37	9	11	6	0	38
	RN1360	Alport sindrome di	99	42	57	19	9	10	11	5	0	54	16	14	10	1	64	20	13	15	3	64
	RN1380	Bardef-Biedl sindrome di	7	3	4	0	0	0	0	0	0	12	9	13	0	27	14	8	13	1	28	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	5	5	0	0	0	0	0	0	6	8	2	0	22	7	8	3	0	22	
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	2	1	1	0	50	0	0	0	0	4	4	4	0	8	6	5	6	1	11	
	RN1480	Ipomelanos di Ifo	5	3	2	0	0	6	12	0	0	29	11	10	7	2	29	14	9	13	2	29
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	25	20	23	2	57	26	19	23	4	57	
	RN1530	Leopard sindrome	7	5	2	0	0	1	2	0	0	5	10	7	8	0	25	12	6	9	8	25
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	3	0	3	33	0	0	0	0	0	5	7	1	0	15	12	8	17	1	18	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	16	10	6	0	6	5	12	0	0	38	8	12	1	0	38	10	14	4	0	44
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19	
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	4	2	2	75	50	0	0	0	0	13	12	9	2	32	21	17	19	4	44	
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	4	0	4	100	0	52	19	44	36	83	52	19	44	36	83	55	19	48	36	87
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RN1760	Zellweger sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RN1810	Estrofia vescicale	42	28	14	12	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	13	12	0	47	
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	

7.(16/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG010	Pseudoermafroditismi	12	1	11	67	25	8	12	0	0	36	26	13	20	13	54	35	15	37	17	55
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	19	3	0	46	16	18	5	1	46
	RNG030	Acrocefalosindattilia	2	1	1	0	0	12	12	12	0	23	12	12	0	23	13	13	13	0	26	
	RNG030	C sindrome	1	0	1	0	0	3	0	3	3	4	0	4	4	4	11	0	11	11	11	
	RNG030	Hallerman-Streiff sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di	3	0	3	0	0	0	0	0	0	7	9	1	0	20	7	9	1	0	20	
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	20	0	20	20	20	
	RNG040	Crouzon malattia di	2	2	0	0	0	22	22	22	0	43	22	22	0	43	32	14	32	18	45	
	RNG040	Disostosi cleidocranica	16	5	11	0	0	1	2	0	0	10	16	15	13	0	52	19	16	14	0	52
	RNG040	Palatoschisi isolata o sindromica	2	1	1	0	0	0	0	0	0	15	2	15	13	17	15	2	15	13	17	
	RNG050	Acondroplasia	41	21	20	0	12	0	0	0	0	7	16	0	0	63	12	18	1	0	63	
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	
	RNG050	Displasia pseudoreumatoide progressiva	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
	RNG050	Distrofia toracica asfissiante	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2	
	RNG050	Encondromatosi multipla	1	0	1	0	0	3	0	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	
	RNG050	Esostosi multipla	38	19	19	0	8	11	14	5	0	48	25	16	22	0	61	30	18	29	0	79
	RNG050	Ipocondroplasia	8	1	7	0	13	0	0	0	0	14	17	2	0	40	22	14	24	0	40	
	RNG050	Kniest displasia	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG050	Schwartz-Jampel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RNG050	Sindrome camptomelica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	
	RNG060	Buschke-Ollendorff sindrome di	4	0	4	0	0	13	21	1	0	48	44	23	52	5	66	45	23	53	7	67
	RNG060	Conradi-Hunermann-Happle sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	
	RNG060	Discondrosteosi	12	5	7	0	0	8	9	3	0	25	30	16	28	2	56	30	16	29	2	56
	RNG060	Displasia craniometafisaria	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	
	RNG060	Displasia fibrosa	11	2	9	18	18	18	16	13	0	59	29	16	23	10	64	34	16	31	10	64
	RNG060	Displasia gnatiotafisaria	5	3	2	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17	82
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria	1	0	1	0	100	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	

7.(17/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
	RNG060	Fairbank malattia di	2	1	1	0	0	2	2	2	0	4	14	1	14	13	14	14	0	14	14	14
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RNG060	Hajdu-Cheney sindrome di	2	1	1	0	0	11	11	11	0	21	28	7	28	21	35	30	6	30	24	35
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	7	3	4	29	14	6	10	0	0	30	15	8	14	0	30	35	19	32	13	66
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	22	9	13	50	18	15	14	12	0	46	22	13	18	2	47	28	13	25	2	49
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	77	31	46	0	5	9	15	1	0	65	29	20	33	0	70	32	19	36	0	70
	RNG060	Osteopetrosi	4	2	2	25	0	7	9	3	0	21	27	12	26	16	42	28	12	26	16	43
	RNG070	Ittiosi cheratinopatica	14	8	6	36	43	0	0	0	0	8	12	1	0	40	12	13	6	1	44	
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	98	42	56	36	22	0	0	0	0	4	14	18	4	0	61	23	21	19	0	77
	RNG070	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata	6	3	3	17	50	0	0	0	0	5	6	4	0	15	7	8	4	0	22	
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	13	3	10	46	0	0	0	0	0	19	14	18	0	46	22	15	18	4	52	
	RNG070	Ittiosi X-linked	74	74	0	12	5	0	1	0	0	10	21	23	14	0	87	24	24	15	0	88
	RNG070	Netherton sindrome di	14	7	7	86	29	0	0	0	0	8	10	4	0	32	22	15	27	0	47	
	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)	15	14	1	0	0	4	11	0	0	37	8	11	3	0	37	10	11	4	0	39
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	170	85	85	3	6	1	4	0	0	26	10	13	5	0	58	11	13	7	0	59
	RNG093	Emiipertrofia congenita	6	1	5	0	0	0	0	0	0	13	10	11	3	34	13	10	11	3	33	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	123	71	52	3	9	1	5	0	0	36	11	9	9	0	52	11	9	9	0	53
	RNG101	Coloboma congenito corioretinico	20	6	14	0	5	0	0	0	0	4	10	0	0	47	10	10	9	1	47	
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	11	8	3	100	0	3	8	0	0	29	17	15	12	0	51	30	18	32	1	64
	RNG111	Nance-Horan sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	11	0	11	11	11	
	RNG121	Moebius sindrome di	14	6	8	0	57	0	0	0	0	1	3	1	0	12	4	6	1	0	20	
	RNG121	Oculo-facio-cardio-dentale sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	23	8	15	26	9	1	2	0	0	7	28	20	31	0	66	30	20	31	1	66
	RNG142	Malattia Moyamoya	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	60	30	30	25	15	38	18	40	0	75	46	16	49	0	76	47	16	50	4	83
	RNG142	Sindrome CLOVE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	

7.(18/18)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	14	6	8	0	0	1	4	0	0	14	27	17	31	4	55	28	17	31	4	55
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica	88	52	36	53	43	0	0	0	0	13	14	8	0	50	21	15	18	1	60	
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di	6	5	1	0	0	0	0	0	0	5	3	4	1	10	7	5	6	1	15	
	RNG200	Birt-Hogg-Dubè sindrome di	2	1	1	0	0	15	15	15	0	30	46	2	46	44	47	46	1	46	45	47
	RNG200	Complesso di Von Meyenburg	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	52	0	52	52	52	55	0	55	55	55
	RNG200	Cowden malattia di	11	4	7	0	0	27	15	32	0	42	34	13	39	7	54	36	14	41	8	55
	RNG251	Cloaca persistente	2	0	2	50	50	0	0	0	0	6	6	6	0	12	8	7	8	1	14	
	RNG251	Complesso OEIS	5	3	2	40	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	9	10	0	27	
	RNG261	Senior-Loken sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9	
	RNG262	Disgenesia gonadica	4	0	4	75	0	4	6	0	0	15	16	11	16	0	31	25	9	25	15	35
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	38	0	38	79	32	1	3	0	0	16	13	12	15	0	45	32	12	32	0	54
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1
	RNG264	Epispadia	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	
	RNG264	Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di	10	0	10	0	80	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41	
	RNG271	Sindromi malfformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	1	0	1	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9	
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	11	5	6	18	0	8	14	3	0	50	13	13	8	1	51	17	13	13	6	55
Totale Schede di Diagnosi			14.358																			

LEGENDA

COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR
M/F	SESSO
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
DS	DEVIAZIONE STANDARD
MIN/MAX	RANGE

NOTE (se applicabili):

NOTA 1A	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
NOTA 1B	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
NOTA 1C	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
NOTA 1D	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
NOTA 1E	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016
NOTA 2	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archiviae e Validae	Schede Archiviae e Validae nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RA0020	Whipple malattia di	7	0	11	1
RA0030	Lyme malattia di	19	0	1	0
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0	0
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	32	1	3	1
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	72	1	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	583	26	2	0
RBG020	Complesso Carney	1	0	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	6	0	10	1
RC0020	Kallmann sindrome di	32	2	101	17
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	3	2	1	1
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	12	3	32	10
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	58	29	13	3
RC0050	Leprecaunismo	0	0	0	0
RC0070	Deficienza congenita di zinco	3	1	8	3
RC0080	Lipodistrofia totale	2	0	3	1
RC0110	Crioglobulinemia mista	61	0	75	0
RC0150	Wilson malattia di	26	4	54	8
RC0160	Iposfatasia	9	1	1	0
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	6	0	1	0
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	0	0	0
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	25	4	8	4
RC0210	Behçet malattia di	101	4	113	11
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	63	8	6	1
RC0241	Febbre mediterranea familiare	70	2	68	3
RC0243	Sindrome TRAPS	3	0	3	0
RC0250	Costello sindrome di	0	0	0	0
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0	0	0
RC0310	Sotos sindrome di	13	0	1	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	8	2	2	0
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	28	7	22	8
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	25	2	14	4
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	133	15	355	44
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	22	5	95	13
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	55	3	50	6

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	9	0	20	3
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	118	4	140	20
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0	0	0
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0	0	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	28	10	32	7
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	2	0	9	2
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	2	0	4	1
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	4	0	4	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	58	3	88	13
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	2	0	11	1
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0	0	0
RCG084	Malattie perossisomiali	2	0	0	0
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	0	0	0	0
RCG090	Mucopolipidosi	1	0	1	0
RCG091	Oligosaccaridosi	0	0	0	0
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	26	11	35	16
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	18	2	77	14
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0	0
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	0	0	0	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	161	18	7	0
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	0	0	0	0
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	1	0	0	0
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	1	0	1	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	120	16	4	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	36	3	18	3

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RCG140	Mucopolisaccaridosi	6	3	9	1
RCG150	Istiocitosi croniche	18	0	2	0
RCG160	Immunodeficienze primarie	223	22	351	47
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	36	6	35	6
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	43	0	27	0
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	3	0	1	0
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	2	0	3	1
RD0010	Sindrome emolitico uremica	244	1	19	1
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	36	0	10	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	11	1	5	0
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0	0	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	0	1	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	14	0	0	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	139	0	288	14
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	959	54	1372	119
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	3248	53	6688	385
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	66	9	2	2
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	84	5	2	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	0	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	163	1	26	0
RDG051	Neutropenie congenite	2	0	2	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	0	8	0
RF0030	Leigh malattia di	6	0	16	2
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	0	0	0	0
RF0081	Atrofia multisistemica	31	5	40	6
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	34	0	33	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	79	7	46	0
RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0	0	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	3	0	2	0
RF0140	West sindrome di	4	1	4	1
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	27	3	27	2
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	7	3	1	0
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	0	0	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	1	1	1
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	9	0	0	0
RF0201	Coats malattia di	2	2	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0	0
RF0220	Behr sindrome di	0	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	19	4	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validare nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0	0	0
RF0250	Emeralopia congenita	1	0	0	0
RF0260	Oguchi sindrome di	0	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	8	0	7	0
RF0280	Cheratocono	251	70	0	0
RF0290	Congiuntivite lignea	2	0	0	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	4	0	3	0
RF0320	Coroidite multifocale	5	2	0	0
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0	0	0
RF0370	Fahr malattia di	3	0	4	0
RF0411	Sindrome della persona rigida	8	0	8	0
RFG030	Gangliosidosi	0	0	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	21	4	36	7
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	1	0	2	0
RFG050	Atrofie muscolari spinali	5	3	1	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	7	2	7	1
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	23	0	3	0
RFG080	Distrofie muscolari	70	3	19	2
RFG090	Distrofie miotoniche	51	4	0	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	0	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	18	4	9	1
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	82	12	3	2
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	8	0	0	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	7	4	0	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	47	20	1	0
RFG160	Distonie primarie	8	3	9	3
RG0010	Endocardite reumatica	273	4	274	3
RG0020	Poliangioite microscopica	24	2	25	2
RG0030	Poliarterite nodosa	10	0	8	0
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	35	2	29	1
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0	0	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	27	0	19	1
RG0080	Arterite a cellule giganti	97	1	115	1
RG0090	Takayasu malattia di	35	0	37	0
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	0	0	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	3	0	6	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	99	0	0	0
RH0011	Sarcoidosi	11	0	12	0
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	1	0	3	0
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0	0	0
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	0	0	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	6	0	6	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validare nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	141	10	0	0
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	97	29	26	3
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	66	4	134	15
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	15	3	12	3
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	12	1	18	1
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	3	0	9	1
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	46	0	14	0
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	3	0	1	0
RJG010	Tubulopatie primitive	37	1	39	2
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	90	12	96	13
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	0	0	0	0
RL0030	Pemfigo	266	13	342	22
RL0040	Pemfigoide bolloso	505	37	557	48
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	71	4	113	16
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	118	13	188	28
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	107	14	135	22
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	21	7	23	7
RM0010	Dermatomiosite	85	1	55	0
RM0020	Polimiosite	60	2	39	1
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	2	0	2	0
RM0030	Connettivite mista	55	1	53	1
RM0040	Fascite eosinofila	5	0	2	0
RM0050	Fascite diffusa	3	0	4	0
RM0060	Policondrite ricorrente	2	0	1	0
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	2	0	1	0
RM0110	Miosite a corpi inclusi	3	0	1	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	330	8	644	24
RM0121	Sindrome SAPHO	2	0	3	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	0	0
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	0	0	0	0
RN0040	Joubert sindrome di	2	0	0	0
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0	0	0
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	3	0	2	0
RN0100	Peters anomalia di	1	0	0	0
RN0110	Aniridia	1	0	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	5	1	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	6	1	1	0
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	0	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	25	5	5	3
RN0170	Atresia del digiuno	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	0	0	0
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	172	5	114	12
RN0200	Hirschsprung malattia di	18	5	13	4
RN0210	Atresia biliare	29	2	39	4
RN0240	Ermafroditismo vero	3	0	7	1
RN0260	Focomelia	5	0	0	0
RN0270	Deformità di Sprengel	0	0	0	0
RN0280	Acrodisostosi	2	0	2	0
RN0290	Camptodattilia familiare	1	0	0	0
RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	0	13	1
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	4	1	0	0
RN0320	Gastroschisi	3	0	1	0
RN0321	Sindrome Prune Belly	3	0	0	0
RN0322	Onfalocele	3	0	0	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	756	25	253	27
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	0	0	0	0
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0	0	0
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	5	2	0	0
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0	0	0
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	3	0	0	0
RN0401	Cohen sindrome di	0	0	0	0
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	2	0	0	0
RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0	0	0
RN0430	Poland sindrome di	110	10	0	0
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	0	0	0	0
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	0	0	0	0
RN0490	Weaver sindrome di	1	0	0	0
RN0500	Cutis Laxa	3	0	0	0
RN0510	Incontinentia pigmenti	27	3	1	0
RN0520	Xeroderma pigmentoso	7	0	4	1
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	1	0	0	0
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	0	0	0
RN0550	Darier malattia di	48	3	71	9
RN0560	Discheratosi congenita	1	0	0	0
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	141	5	322	43
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	0	0	0	0
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	3	0	2	1
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	8	0	31	5
RN0610	Ipoplasia focale dermica	4	1	1	0
RN0620	Pachidermoperiostosi	1	0	0	0
RN0630	Pseudoxantoma elastico	36	4	3	0
RN0640	Aplasia congenita della cute	3	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	1	0	0	0
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	0	0	0
RN0680	Turner sindrome di	32	7	45	9
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	0	5	0
RN0710	MELAS sindrome	6	0	4	0
RN0720	MERRF sindrome	15	0	5	1
RN0740	Ivemark sindrome di	0	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	15	2	0	0
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	0	0	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0	0	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	0	0
RN0790	Aarskog sindrome di	1	1	0	0
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	0	0	0
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	0	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	38	5	4	1
RN0850	CHARGE associazione	18	1	7	2
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	20	0	29	5
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	0	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	20	0	0	0
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0	0	0
RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0	0	0
RN0940	Sindrome Kabuki	5	0	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	44	3	40	8
RN0960	Maffucci sindrome di	3	0	0	0
RN0970	Marshall sindrome di	2	2	0	0
RN0980	Meckel sindrome di	0	0	0	0
RN1000	Nager sindrome di	0	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	51	5	0	0
RN1020	Opitz sindrome di	0	0	0	0
RN1021	Sindrome FG	0	0	0	0
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	2	0	0	0
RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	0	0
RN1060	Roberts sindrome di	0	0	0	0
RN1070	Robinow sindrome di	0	0	0	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	0	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	1	0	0	0
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	0	0	0	0
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	2	0	0	0
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	10	0	0	0
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	9	1	0	0
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0	0	0
RN1170	Sindrome proteus	2	0	0	0
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN1190	Sindrome nail-patella	10	0	0	0
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	2	1	3	1
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	6	1	1	1
RN1220	Stickler sindrome di	24	0	0	0
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	1	0	0	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	37	2	30	4
RN1270	Williams sindrome di	57	1	1	0
RN1290	Wolfram sindrome di	2	2	0	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	0	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	16	0	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	12	0	1	0
RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0	0	0
RN1350	Alagille sindrome di	11	0	14	1
RN1360	Alport sindrome di	99	5	15	4
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	7	0	0	0
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0	0	0
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0	0	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	0	0	0
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	0	0	0	0
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0	0
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	0	0	0	0
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	2	0	0	0
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0	0	0
RN1480	Ipomelanosi di Ito	5	0	0	1
RN1500	Kid sindrome	0	0	0	0
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	5	0	0	0
RN1530	Leopard sindrome	7	3	0	0
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0	0	0
RN1560	Neu-Laxova sindrome di	0	0	0	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	3	0	1	0
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	16	4	0	0
RN1630	Sindrome acrocallosa	0	0	0	0
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0	0	0
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	0	0	0
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0	0	0
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	4	0	22	3
RN1710	Tay sindrome di	0	0	0	0
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	4	1	4	1
RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	0	0	0
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	0	0	0
RN1760	Zellweger sindrome di	1	0	0	0
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	0	0	0	0
RN1780	Char sindrome di	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN1810	Estrofia vescicale	42	3	14	3
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	0	0	0	0
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	0	0	0	0
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	1	1	0	0
RNG010	Pseudoermafroditismi	12	0	15	1
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	6	1	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	7	1	0	0
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	21	4	0	0
RNG050	Condrodistrofie congenite	96	5	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	152	7	20	7
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	219	23	233	38
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)	15	1	6	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	170	4	15	2
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0	0	0
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	6	0	0	0
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0	0	0
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	123	15	9	3
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	20	14	0	0
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	11	1	20	2
RNG111	Nance-Horan sindrome di	1	1	0	0
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	15	3	0	0
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	23	6	15	4
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	0	0	0	0
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0	0
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	76	5	19	2
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0	0	0
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	88	8	177	28
RNG200	Amartomatosi multiple	20	2	0	0
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	7	1	7	2
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0	0	0
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	1	1	1	1
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	45	5	58	12
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0	0	0
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	11	0	0	0
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	1	1	0	0
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0	0	0
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0	0	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	11	1	2	0
Totale		14.358	904	15.414	1.296

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



ISTITUTO DI RICERCHE
FARMACOLOGICHE
MARIO NEGRI · IRCCS

Registro Lombardo Malattie Rare Rapporto al 31 Dicembre 2023

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	Settembre 2024	Prima edizione

