

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

Rapporto al 31 dicembre 2025

A cura del

Centro di Coordinamento

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò

INDICE

LE TUTELE PER I PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE IN ITALIA.....	2
LA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA	4
IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE	7
I DATI DEL REGISTRO REGIONALE.....	9
ANALISI COMBINATA DEI DATI AMMINISTRATIVI E DEL REGISTRO.....	11
ANALISI DEI DATI DEL SOLO REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE	72
BIBLIOGRAFIA.....	232
NOTE.....	233
STORIA DELLE REVISIONI	233

LE TUTELE PER I PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE IN ITALIA

Le malattie rare sono state riconosciute tra le priorità del Servizio Sanitario per la prima volta dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 (1). In quegli anni si era sviluppata una collaborazione tra clinici, autorità sanitarie, associazioni del volontariato per la tutela dei cittadini, che ha avuto come esito legislativo l'emanazione del Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001, *"Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie"* (2).

Questo atto legislativo si fonda su due principi fondamentali:

- Le malattie rare sono condizioni che per la loro natura prevalentemente cronica, invalidante, complessa dal punto di vista della diagnostica e della terapia, richiedono ai cittadini un impegno personale, sociale ed economico rilevante. Pertanto è opportuno garantire loro una tutela specifica.
- La rarità di queste condizioni suggerisce l'opportunità che i pazienti siano indirizzati e affidati a centri clinici specialistici, che possiedano la competenza per fornire tutta l'assistenza necessaria – dalla diagnosi, alla terapia, al follow up. A questi centri clinici – che vengono anche definiti Centri di riferimento – è affidato il riconoscimento della malattia rara e la sua certificazione, che consente ai cittadini di usufruire dell'esenzione dalla partecipazione alla spesa per le prestazioni sanitarie. I Centri di riferimento costituiscono i nodi di una Rete nazionale delle malattie rare.

Il Decreto del 2001 ha individuato inizialmente 284 singole malattie e 47 gruppi comprendenti più malattie rare afferenti, a cui applicare le tutele previste. Ciascuna malattia (o gruppo di malattie) è identificata da un codice, che apposto dal medico di medicina generale, o dallo specialista, sulla impegnativa per farmaci o prestazioni sanitarie, esenta il paziente dal pagamento del ticket.

Nel gennaio 2017, con un Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) l'elenco è stato ampliato a 339 singole malattie e 114 gruppi, per un totale di 453 codici di esenzione (3).

L'individuazione dei centri clinici specialistici autorizzati a rilasciare la certificazione di malattia rara, i Centri di riferimento, è stata demandata alle Regioni. I Centri di riferimento devono essere in possesso di documentata esperienza specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di

supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

Il Decreto prevedeva anche l'istituzione di Centri Regionali o Interregionali con il compito di coordinare l'attività dei Centri di riferimento.

Successivamente, la promulgazione della Legge 175/2021 “*Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani*” (4), ha ribadito la finalità di tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattie rare, attraverso misure volte a garantire:

- a) l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani;
- b) il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza (LEA) e dell'elenco delle malattie rare;
- c) il coordinamento, il riordino e il potenziamento della *Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare* (precedentemente istituita con D.M. 279/2001), comprendente i centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee «ERN», per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
- d) il sostegno della ricerca.

In particolare, in attuazione degli articoli 8 e 9 della sopracitata Legge 175/2021, il Ministero della Salute ha, rispettivamente:

- istituito il *Comitato nazionale per le malattie rare* (CoNaMR) con il compito di svolgere funzioni di indirizzo e di coordinamento, definendo le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare (5);
- definito il documento di *Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare*, disciplinando i compiti e le funzioni dei Centri di Coordinamento, dei Centri di riferimento (in precedenza definiti “Presidi”) e dei Centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee (*European Reference Networks – ERNs*). (6)

Infine, viene confermata al Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), che ha sede presso l'Istituto Superiore di Sanità, la tenuta e la gestione del *Registro nazionale delle malattie rare*.

LA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

In attuazione del Decreto Ministeriale (D.M.) n. 279 del 2001, Regione Lombardia ha provveduto, con DGR n. 7/7328 del 2001, ad individuare la propria *Rete regionale malattie rare* e a definirne le caratteristiche (7). Inizialmente i *Presidi* designati - oggi denominati Centri di riferimento - erano 13, e nel tempo sono diventati gli attuali 61. La stessa DGR individuava quale Centro di Coordinamento della Rete regionale il *Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò*, dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, con sede a Ranica, in provincia di Bergamo.

Le attività della Rete sono in capo alla Direzione Generale (DG) Welfare, che ne assicura e monitora l'operatività. Presso la DG Welfare è istituito un *Gruppo di lavoro* composto da rappresentanti di Centro di Coordinamento, Centri di riferimento, Agenzie di Tutela della Salute (ATS), Aziende Socio Sanitarie Territoriali (ASST), Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale (Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" di Milano) e della Federazione Italiana Malattie Rare (FIMR) – UNIAMO.

Con riferimento alla composizione della *Rete regionale malattie rare*, è opportuno fornire alcune precisazioni. Dopo la DGR di prima istituzione della Rete regionale nel 2001, si è stabilito che una Struttura accreditata e convenzionata possa candidarsi a diventare riferimento per le malattie per le quali sia in grado di documentare la propria competenza e il possesso di determinati requisiti. Oltre a quelli previsti dal D.M. 279/2001, sono stati in particolare introdotti criteri basati sulla valutazione di:

- casistica trattata in termini di diagnosi, terapia e assistenza, in rapporto alla prevalenza della malattia;
- attività di consulenza svolta nei confronti delle famiglie e di formazione dei professionisti sanitari;
- partecipazione ad attività di ricerca e produttività scientifica;
- riconosciuta collaborazione con i Centri di riferimento della Rete già costituita;
- connessione con il sistema informativo CRS-SISS (*Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario*) per gli adempimenti relativi al Registro malattie rare;

- garanzia di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, comprendente la continuità assistenziale dall'età pediatrica a quella adulta e il coinvolgimento dell'assistenza territoriale;
- coerenza con le Reti di Riferimento *Europee (European Reference Networks - ERNs)* alle quali partecipano i Centri di riferimento lombardi;
- esigenza di conciliare la necessità di una adeguata copertura territoriale con quella di concentrazione della casistica, in particolare per le malattie definite ultrarare (prevalenza < 0.002%).

Il numero di malattie rare attribuite a ciascun Centro di riferimento è pertanto variabile: alcuni Centri sono di riferimento per molte decine di malattie rare, altri per un numero più limitato. Nel tempo i Centri di riferimento possono presentare la candidatura per nuove malattie, così come è facoltà della DG Welfare rivedere periodicamente le attribuzioni, anche revocandole.

È importante precisare che la designazione a Centri di riferimento viene conferita ad un Ospedale, IRCCS, Casa di Cura, e non alla singola Unità Operativa o Divisione Clinica. Questo offre la possibilità a più medici dello stesso Centro di riferimento di rilasciare il certificato di diagnosi ai fini del riconoscimento dell'esenzione, se per esempio la malattia è di competenza di più specialisti.

Nell'Allegato 1 sono elencati gli attuali Centri di riferimento della Rete regionale con le malattie/gruppi e il numero di codici di esenzione attribuiti a ciascuno di essi. Tale elenco riporta anche l'eventuale partecipazione dei Centri di riferimento ad ERNs. Complessivamente, in Lombardia sono individuati 22 Centri di eccellenza membri di ERNs, per un totale di 82 partecipazioni.

Si precisa che, in linea con quanto previsto dalle norme in vigore, oltre a quelli indicati per tutti i Centri di riferimento, i Centri di eccellenza svolgono i seguenti compiti aggiuntivi:

- mettere a disposizione dell'intera Rete malattie rare le nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro svolto nell'ambito dell'ERN;
- facilitare l'accesso alle strutture di consulenza definite dagli ERNs per casi di particolare complessità e problematicità clinica.

Attualmente, con 453 codici di esenzione, in Regione Lombardia sono riconosciute complessivamente 900 condizioni a bassa prevalenza esenti (Allegato 2). Come abbiamo menzionato, nel DPCM del 12 gennaio 2017 che ha ampliato il numero dei codici di esenzione, sono peraltro compresi 114 codici di gruppo che designano più malattie che hanno aspetti comuni per quanto riguarda la loro classificazione e le

caratteristiche cliniche. Per ogni codice di gruppo il DPCM riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lasciando la facoltà allo specialista del Centro di riferimento di attribuire il codice di gruppo a eventuali altre 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 e arbitrarie da parte di singoli specialisti, il Centro di Coordinamento rivaluta le malattie che possono essere riconducibili ad un singolo codice di gruppo, proponendo periodici aggiornamenti sulla base dell'evoluzione delle conoscenze, di segnalazioni provenienti dagli specialisti dei Centri di riferimento e confrontandosi con i referenti del *Tavolo Tecnico Interregionale malattie rare* istituito dalla Commissione Salute. Ai fini dell'aggiornamento delle condizioni afferenti a codici di gruppo, lo strumento di riferimento quale principale sistema di classificazione e nomenclatura delle malattie rare è identificato nella banca dati ORPHANET (<https://www.orpha.net/it>).

Oltre al *Gruppo di Lavoro* costituito dai Referenti della *Rete Regionale Malattie Rare*, sono stati attivati negli anni diversi *Sottogruppi di lavoro* con compiti specifici, come ad esempio:

- Definizione dei criteri per l'identificazione dei Centri di riferimento della Rete;
- Definizione dei criteri per la revoca dell'attribuzione ai Centri di riferimento di malattie rare per le quali sono venuti meno i requisiti previsti;
- Individuazione delle malattie rare a cui attribuire i codici di esenzione di gruppo;
- Sviluppo e condivisione di Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA) per malattie rare;
- Definizione di un percorso condiviso per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici;
- Gruppi di studio per allargamento Screening neonatale;
- Riordino della Rete regionale malattie rare;
- Definizione e individuazione della Rete di riabilitazione dedicata alle malattie rare;
- Progettazione e implementazione della Scheda di emergenza malattie rare.

Personale del Centro di Coordinamento partecipa inoltre ai seguenti gruppi di lavoro/tavoli tematici:

- Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare;

- GdL Helpline Malattie Rare coordinato da ISS e UNIAMO FIMR;
- Tavolo di lavoro permanente a supporto della Rete nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie.

Tutte le informazioni relative alle caratteristiche e alle attività della *Rete regionale malattie rare* sono disponibili nel sito web dedicato e costantemente aggiornato, al quale si rimanda per i riferimenti normativi e i documenti a disposizione dell'utenza.

<https://malattierare.marionegri.it/>

IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

Tra i compiti assegnati dalla legislazione alla Rete delle malattie rare, uno dei più importanti è la creazione di sistemi di registrazione dei casi e di raccolta dei dati dei pazienti riconosciuti affetti da una di queste patologie.

Ogni Regione (in autonomia o in collaborazione con altre Regioni) ha attivato nel corso degli anni un proprio Registro che contribuisce, con l'invio di una serie di dati, ad alimentare il Registro nazionale gestito dall'Istituto Superiore di Sanità.

Fino al 2006, i certificati di esenzione prodotti, in formato cartaceo, dagli specialisti dei Centri di riferimento venivano registrati dai competenti uffici delle ASL (poi ASST - Aziende Socio Sanitarie Territoriali). I certificati riportavano i dati anagrafici del paziente, il codice di esenzione (se codici di gruppo solo la denominazione del gruppo e non la specifica malattia), la denominazione del Centro di riferimento e il nome del sanitario che l'aveva prodotta, e infine la data della certificazione. Di questi dati venivano registrati solo quelli anagrafici e il codice della malattia, mentre non venivano registrati denominazione del Centro di riferimento ed estensore della certificazione. Questi sono i cosiddetti dati Amministrativi di Esenzione (vedi oltre).

A fine 2006 è stato attivato il Registro Lombardo Malattie Rare, messo a punto da Lombardia Informatica (dal 2019 Aria S.p.A.). Gli specialisti dei Centri di riferimento della Rete hanno quindi a disposizione un sistema web-based denominato RMRARE (Rete Malattie Rare) a cui si accede con la *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario* (CRS-SISS). La piattaforma CRS-SISS fornisce l'infrastruttura di base per la sicurezza, l'identificazione certa di operatori e assistiti, la firma elettronica e l'integrazione di flussi clinici e amministrativi.

I dati raccolti comprendono informazioni anagrafiche, assistenziali, demografiche e cliniche (diagnosi, modalità di diagnosi e informazioni relative all'eventuale terapia

farmacologica e riabilitativa) raccolte in Schede di diagnosi, Piani terapeutici e Piani riabilitativi.

La registrazione dei dati di un paziente ha un immediato risvolto pratico nella produzione del Certificato di diagnosi di malattia rara (che il paziente consegna all'ufficio ASST di competenza territoriale perché il codice di esenzione assegnato venga riportato nel fascicolo sanitario), del Piano terapeutico che include i farmaci indicati per il trattamento della sua patologia, e del Piano riabilitativo.

Il Registro costituisce uno strumento fondamentale per lo studio dell'epidemiologia delle malattie rare, per promuovere il confronto tra gli specialisti, per la valutazione dell'efficacia e dei costi e per la programmazione delle iniziative di sanità pubblica, anche a livello nazionale.

Il Registro regionale contribuisce ad alimentare il Registro nazionale istituito dal CNMR, secondo le indicazioni del Decreto Ministeriale del 2001. Successivi Accordi Stato-Regioni (8) hanno stabilito quali dati inoltrare da ciascun Registro regionale al nazionale. Questi dati sono configurati come un data-set condiviso, composto dai seguenti elementi:

- Identificativo univoco dell'utente, corredato dalle restanti informazioni dell'anagrafica standard dei flussi informativi sanitari
- Diagnosi della patologia e relativo codice di esenzione
- Data di esordio
- Data di prima diagnosi
- Regione, ente, struttura (identificata da codici nazionali standard) che ha effettuato la prima diagnosi
- Farmaco orfano erogato
- Stato al momento dell'invio dei dati: vivo o deceduto (per gli assistiti dal SSR lombardo viene specificata l'eventuale data di decesso)
- Denominazione del Centro di riferimento della Rete malattie rare che ha effettuato/confermato la diagnosi e che ha segnalato il caso nel Registro regionale
- Data di diagnosi/conferma diagnostica di malattia rara da parte del Centro di riferimento.

Per quanto riguarda la Regione Lombardia, l'invio del data-set condiviso al Registro nazionale è stato effettuato dal Centro di Coordinamento fino al 2017 (con i dati raccolti nel Registro fino al 31.12.2016). A partire dal 2018, l'invio dei dati al Registro nazionale è a cura di Aria S.p.A.

Inizialmente venivano criptati e inviati tutti i dati validati presenti nel Registro, dal 2018 vengono criptati e inviati solo i dati relativi all'anno di competenza, i quali andranno ad aggiungersi a quelli già inviati negli anni precedenti. La modalità di trasmissione prevede l'invio di due file distinti, uno per i dati anagrafici (File 1 - Anagrafico) e uno per i dati della patologia (File 2 - Patologia).

I DATI DEL REGISTRO REGIONALE

A più di 15 anni dalla creazione del Registro e a più di 20 dalla istituzione della Rete per le malattie rare, ci troviamo con un patrimonio molto rilevante di dati raccolti dagli specialisti dei Centri di riferimento, dati che costituiscono la base dei rapporti periodici che il Centro di Coordinamento pubblica ogni anno.

Lo studio epidemiologico delle malattie rare nella Regione Lombardia è tra i principali obiettivi del Registro. L'individuazione della popolazione di malati rari permette di conoscerne le caratteristiche socio/demografiche, la distribuzione nel territorio e più in generale, le possibili esigenze cliniche e assistenziali.

Il Registro può rappresentare, inoltre, uno strumento per avviare studi di valutazione dei costi sanitari individuando, ad esempio, aree a maggior impatto assistenziale, fornendo spunti per programmi di sanità pubblica e di ricerca scientifica.

I dati resi disponibili da Aria S.p.A. vengono analizzati dal Centro di Coordinamento che svolge un preciso lavoro di validazione, per assicurarne la qualità secondo un protocollo che ha l'obiettivo di evitare la presenza di errori durante le fasi di analisi. Il protocollo di validazione ha l'obiettivo di identificare i dati incompleti e inaccurati, migliorando la qualità delle analisi.

Il protocollo di validazione viene descritto in dettaglio nell'Allegato 3.

In estrema sintesi, le azioni messe in atto per il controllo e il miglioramento della qualità dei dati con questo protocollo sono finalizzate a garantirne l'accuratezza e la completezza. Al termine del processo di validazione, tutte le schede di diagnosi ritenute non conformi vengono inserite in una black list, di cui si fornisce l'elenco in Allegato 4.

Al 31.12.2025 le schede presenti dopo la validazione nel Registro sono 92.337.

Il numero dei cittadini censiti dal Registro è di 88.466 soggetti.

La discrepanza tra i due dati è spiegata dal fatto che alcuni assistiti hanno due o più schede per le seguenti ragioni:

- sono affetti da due o più malattie rare diverse, per ciascuna delle quali è stata redatta una Scheda di diagnosi;
- sono stati registrati più volte per la stessa patologia, da Centri di riferimento diversi.

Con un ulteriore processo di pulizia dei dati, consistente nell'eliminare le registrazioni plurime per la stessa diagnosi dello stesso paziente e le registrazioni relative ad affinamento diagnostico per lo stesso paziente, il numero delle malattie rare registrate è 87.307 in 86.874 pazienti.

Questi numeri sono ricavati dall'analisi dei dati del Registro, ma non bisogna dimenticare che per una dettagliata e completa analisi della prevalenza delle malattie rare nella Regione Lombardia, si devono tenere in considerazione anche i dati definiti Amministrativi di Esenzione. Come abbiamo già menzionato in precedenza, si tratta dei dati raccolti dalle ASL/ASST per il rilascio dell'esenzione per malattia rara, dietro presentazione del certificato redatto dagli specialisti dei Centri di riferimento. Questa era l'unica modalità di raccolta dati in uso dal 2002 al 2006, modalità che è però proseguita anche dopo tale data, quando l'impiego dell'applicativo web based RMRARE non era ancora diffuso universalmente nei Centri di riferimento, o laddove, per diversi motivi che non stiamo ora ad analizzare, gli specialisti non ricorrevano a questo strumento per il rilascio del certificato di esenzione.

È importante ricordare che dall'01 gennaio 2018 è obbligatorio utilizzare solo l'applicativo RMRARE per la certificazione di malattia rara. (9)

Le principali differenze tra i dati Amministrativi di Esenzione e quelli estratti da RMRARE sono già state menzionate. I dati Amministrativi contengono i dati anagrafici del cittadino, il codice di diagnosi di malattia rara, la data di rilascio dell'esenzione e la data di fine validità dell'esenzione e, da ottobre 2022, il Centro di riferimento di certificazione e la data di certificazione. La scheda cartacea è firmata dallo specialista e reca il timbro del Centro di riferimento, ma in fase di registrazione all'ASL/ASST lo specialista non è riportato nel sistema. In conclusione, i dati Amministrativi consentono di effettuare un conteggio dei casi di malattia rara in Regione Lombardia, ci permettono di calcolare l'età del paziente al momento dell'analisi dei dati e, da altre fonti, possiamo anche sapere se al momento dell'analisi dei dati il cittadino è in vita o è deceduto.

I dati RMRARE invece, oltre a queste importanti informazioni ci consentono di sapere quale Centro ha formulato la diagnosi, e quale Centro di riferimento ha certificato la malattia (NB: il più delle volte coincidono, ma non sempre); qual è la data presunta

dell'esordio della malattia; con che elementi è stata raggiunta la diagnosi. Infatti, l'applicativo RMRARE include una pagina in cui è chiesto allo specialista del Centro di riferimento di indicare, con una voce specifica da spuntare, le modalità di diagnosi (dati clinici, esami strumentali, indagini di laboratorio) e se la diagnosi è stata posta a seguito di screening neonatale. Accanto a ciascuna voce è disponibile un campo di testo libero per indicare quali dati clinici, esami strumentali ed indagini di laboratorio sono stati considerati a supporto della diagnosi.

Per integrare i dati Amministrativi di Esenzione con quelli del Registro, dati registrati in due o più flussi informativi, è stato utilizzato il metodo del Record Linkage (RL), uno strumento che permette l'integrazione delle informazioni provenienti da diverse sorgenti di dati (10). Per i dettagli sull'applicazione di questo metodo rimandiamo alla sezione metodologica dell'Allegato 3.

In sintesi:

- 69.534 casi di malattia rara sono presenti solo come dati Amministrativi di Esenzione
- 58.954 casi di malattia rara sono presenti sia nel Registro, sia come dati Amministrativi di Esenzione
- 12.659 casi di malattia rara sono presenti solo nel Registro

In totale si tratta di 141.147 casi di malattia rara, riconducibili a 140.058 pazienti (1.077 pazienti hanno 2 malattie rare e 6 pazienti hanno 3 malattie rare).

Questi numeri si riferiscono solo ai residenti in Lombardia e a tutti i soggetti (vivi e deceduti).

ANALISI COMBINATA DEI DATI AMMINISTRATIVI E DEL REGISTRO

Quanto esposto fino a questo punto suggerisce immediatamente l'idea che la Rete per le malattie rare in Lombardia ha accumulato una impressionante quantità di dati, che possono essere esplorati in diverse direzioni e fornire ai clinici, alle autorità sanitarie della Regione e ai pazienti attraverso le loro organizzazioni, una visione dell'impatto sulla salute pubblica di queste patologie.

L'insieme dei dati costituito da quelli Amministrativi di Esenzione e da quelli del Registro consente di eseguire alcune analisi generali, mentre la valutazione dei dati più completi del solo Registro ne consente di più specifiche.

Grazie alla consultazione dell'anagrafe regionale, sappiamo che alla data del 31.12.2025 dei 140.058 pazienti censiti, sono vive 118.643 persone.

La Tabella 1 riporta il tasso grezzo di prevalenza dei malati rari in Lombardia, declinando il dato per provincia di residenza. I dati si riferiscono ai pazienti ancora in vita al momento dell'analisi.

Tabella 1. Tasso grezzo di prevalenza dei malati rari divisi per provincia di residenza.

Residenza	Numero di Pazienti	Popolazione Residente (11)	Prevalenza (/100.000)
Bergamo	11.613	1.114.780	1.041,7
Brescia	16.834	1.265.884	1.329,8
Como	6.320	598.191	1.056,5
Cremona	3.537	353.923	999,4
Lecco	4.233	333.747	1.268,3
Lodi	2.453	230.250	1.065,4
Mantova	3.538	407.744	867,7
Milano	41.350	3.246.455	1.273,7
Monza e Brianza	11.055	879.303	1.257,2
Pavia	6.627	541.949	1.222,8
Sondrio	1.729	179.100	965,4
Varese	8.895	882.592	1.007,8
Non disponibile	459	-	-
Totale	118.643	10.033.918	1.182,4

Disporre di un dato di prevalenza delle malattie rare su una popolazione numericamente estesa come quella lombarda è molto importante. Naturalmente, questo dato si riferisce alle malattie rare che hanno un codice di esenzione e, conseguentemente, non considera tutte le malattie che pur essendo rare, non hanno la possibilità di essere registrate. Questo tuttavia è un dato certo e non una stima, mentre altri dati disponibili di prevalenza, in Italia e in Europa, sono in realtà basati su stime approssimative.

È interessante evidenziare che vi è una discreta variabilità nella prevalenza grezza nelle diverse province Lombarde.

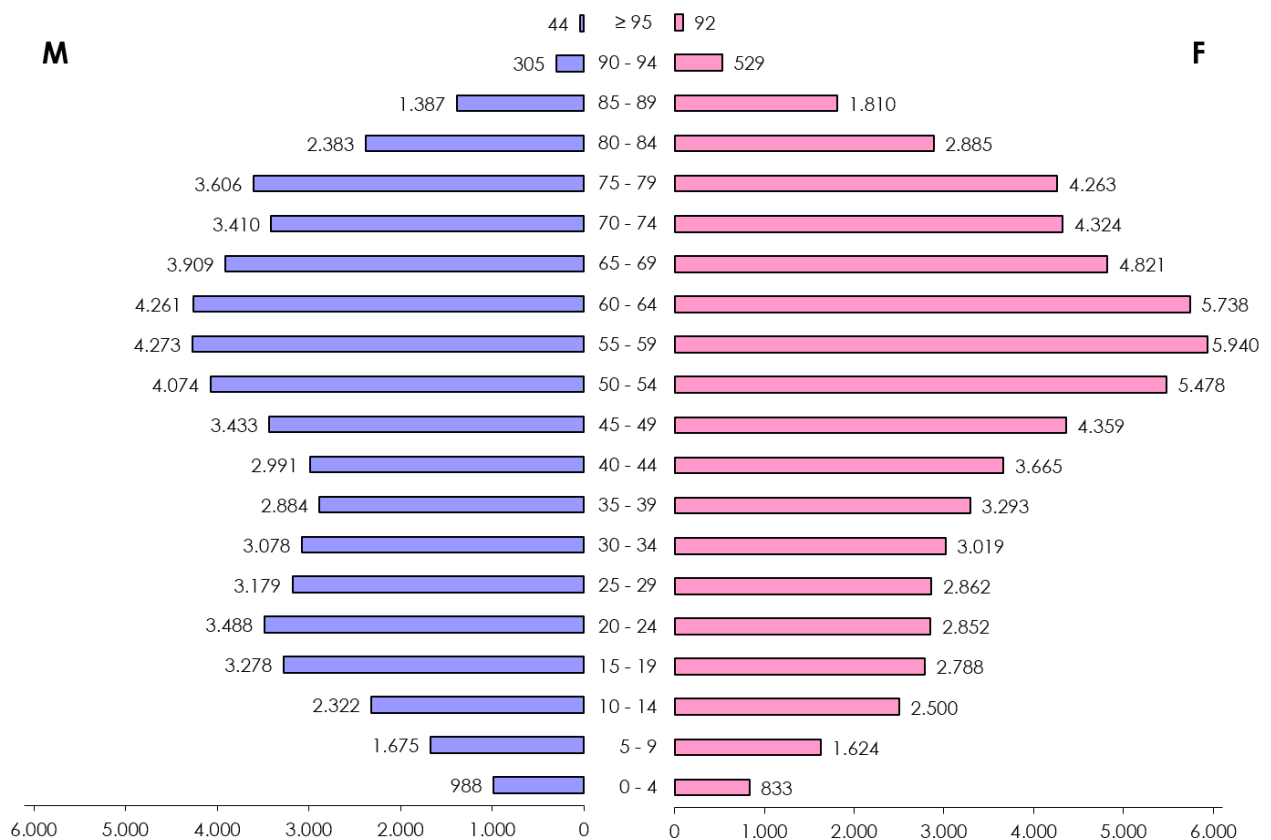
Nell'Allegato 5 viene riportata la tabella con l'elenco dei Centri della Rete, la data del loro ingresso e il numero delle malattie rare per cui sono riferimento.

La Tabella 2 riporta i dati della prevalenza delle malattie rare distinti per fascia d'età e per genere, dati rappresentati graficamente nella Figura 1.

Tabella 2. Prevalenza dei malati rari lombardi per età e per genere al 31 dicembre 2025.

Fascia di Età	Maschi	Femmine	Rapporto M/F	M (%)	F (%)	Popolazione (1)	Prevalenza (/100.000)
0 - 4	988	833	1,19	0,83	0,70	342.912	531,0
5 - 9	1.675	1.624	1,03	1,41	1,37	410.710	803,2
10 - 14	2.322	2.500	0,93	1,96	2,11	470.909	1.024,0
15 - 19	3.278	2.788	1,18	2,76	2,35	505.178	1.200,8
20 - 24	3.488	2.852	1,22	2,94	2,40	506.512	1.251,7
25 - 29	3.179	2.862	1,11	2,68	2,41	528.990	1.142,0
30 - 34	3.078	3.019	1,02	2,59	2,54	559.205	1.090,3
35 - 39	2.884	3.293	0,88	2,43	2,78	582.203	1.061,0
40 - 44	2.991	3.665	0,82	2,52	3,09	625.497	1.064,1
45 - 49	3.433	4.359	0,79	2,89	3,67	725.893	1.073,4
50 - 54	4.074	5.478	0,74	3,43	4,62	820.421	1.164,3
55 - 59	4.273	5.940	0,72	3,60	5,01	829.877	1.230,7
60 - 64	4.261	5.738	0,74	3,59	4,84	733.101	1.363,9
65 - 69	3.909	4.821	0,81	3,29	4,06	598.787	1.457,9
70 - 74	3.410	4.324	0,79	2,87	3,64	524.681	1.474,0
75 - 79	3.606	4.263	0,85	3,04	3,59	490.799	1.603,3
80 - 84	2.383	2.885	0,83	2,01	2,43	370.534	1.421,7
85 - 89	1.387	1.810	0,77	1,17	1,53	264.018	1.210,9
90 - 94	305	529	0,58	0,26	0,45	112.253	743,0
≥ 95	44	92	0,48	0,04	0,08	31.438	432,6
Totale	54.968	63.675	0,86	46,33	53,67	10.033.918	1.182,4

Figura 1. Distribuzione dei malati rari lombardi, suddivisi per età e per genere al 31 dicembre 2025.



I codici di malattia rara sono riconducibili a 16 delle categorie diagnostiche definite dalla classificazione internazionale delle malattie (*International Statistical Classification of Diseases, Injuries and Causes of Death/ICD*). Queste categorie diagnostiche sono elencate nella Tabella 3, che riporta nella seconda colonna il numero dei codici di malattia rara che si possono ricondurre a tali categorie e nella terza colonna il numero di codici di cui sia stato segnalato almeno un caso nel corso degli anni considerati in Lombardia.

Tabella 3. Numero di condizioni rare sorvegliate totali e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso in Lombardia, per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite (%)	Condizioni censite pazienti viventi (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	3	3 (100)	3 (100)
2	Tumori	11	11 (100)	11 (100)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	14	13 (92,9)	13 (92,9)
4	Malattie del metabolismo	58	55 (94,8)	54 (93,1)
5	Malattie del sistema immunitario	10	9 (90,0)	9 (90,0)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	15	15 (100)	15 (100)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	43	42 (97,7)	42 (97,7)
8	Malattie dell'apparato visivo	17	16 (94,1)	16 (94,1)
9	Malattie del sistema circolatorio	15	15 (100)	15 (100)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	9	8 (88,9)	8 (88,9)
11	Malattie dell'apparato digerente	9	9 (100)	9 (100)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	6	6 (100)	6 (100)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	36	32 (88,9)	31 (86,1)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	15	14 (93,3)	14 (93,3)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	185	159 (85,9)	157 (85,9)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	7	4 (57,1)	4 (57,1)
	Totale	453	411 (90,7)	407 (89,8)

La successiva Tabella 4 riporta i dati dei casi di malattia rara segnalati per ciascuna categoria diagnostica in Lombardia e il numero di soggetti prevalenti al 31.12.2025.

Tabella 4. Casi di malattia rara (MR) censiti per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Casi di MR censiti (%)	Casi di MR censiti pazienti viventi (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	343 (0,2)	327 (0,3)
2	Tumori	5.861 (4,2)	5.520 (4,6)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	6.102 (4,3)	5.973 (5,0)
4	Malattie del metabolismo	11.346 (8,0)	9.540 (8,0)
5	Malattie del sistema immunitario	4.913 (3,5)	4.509 (3,8)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	18.199 (12,9)	16.221 (13,6)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	23.673 (16,8)	15.654 (13,1)
8	Malattie dell'apparato visivo	11.738 (8,3)	11.456 (9,6)
9	Malattie del sistema circolatorio	11.575 (8,2)	9.256 (7,7)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	6.180 (4,4)	4.876 (4,1)
11	Malattie dell'apparato digerente	2.930 (2,1)	2.704 (2,3)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	3.004 (2,1)	2.836 (2,4)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	8.272 (5,9)	6.373 (5,3)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	10.677 (7,6)	8.596 (7,2)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	16.220 (11,5)	15.662 (13,1)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	114 (0,1)	109 (0,1)
Totale		141.147	119.612

Un'ulteriore analisi permette di scomporre in dettaglio i dati ricavati dall'archivio degli Amministrativi di Esenzione e dal Registro, e fornire per ciascuna malattia rara la prevalenza (casi/100.000), la distribuzione per genere, il numero dei deceduti, e il numero dei pazienti in età pediatrica. Questi dati sono contenuti nella Tabella 5.

Nella successiva Tabella 6 è riportata la sintesi dei principali dati dei casi raggruppati per Categoria di appartenenza della malattia rara.

Tabella 5. Sintesi dei principali dati dei casi di malattia rara.

LEGENDA	
A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO	NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO
R = CASO CENSITO NEL REGISTRO	P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE, SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.
A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI	1 = 10.033.918 (4.944.359 maschi, 5.089.559 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2025. https://esploradati.istat.it/databrowser/
NA = NON APPLICABILE	2 = Orphanet. Search for a rare disease. Retrieved May 2026, from orpha.net
N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel Registro.	
NOTA 1A = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009	NOTA 2 = ATTESTATO DI ESENZIONE VALIDO PER 5 ANNI, RINNOVABILE. PER LE ANALISI NON E' STATA CONSIDERATA QUESTA LIMITAZIONE
NOTA 1B = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011	NOTA 3 = PER LA SARCOIDOSI SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI
NOTA 1C = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016	
NOTA 1D = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016	
NOTA 1E = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016	

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE															
NS	RA0010	Hansen malattia di (ORPHA548; Leprosy)	13	13	0	0	1	12	6	6	0	0	0,12	0,12	0,12
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	55	20	6	29	7	48	38	10	0	0	0,77	0,20	0,48
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	275	98	112	65	8	267	125	142	1	3	2,53	2,79	2,66
	TOTALE		343	131	118	94	16	327	169	158	1	3	3,42	3,10	3,26
2 – TUMORI															
2	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	129	84	20	25	6	123	51	72	28	25	1,03	1,41	1,23

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
2	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	82	51	7	24	2	80	36	44	25	21	0,73	0,86	0,80
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	5	3	0	2	0	5	1	4	0	0	0,02	0,08	0,05
	RB0040	Gardner sindrome di	6	6	0	0	0	6	3	3	0	0	0,06	0,06	0,06
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	757	462	39	256	78	679	354	325	13	16	7,16	6,39	6,77
	RB0060	Linfoangioleiomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioleiomyomatosis)	123	26	10	87	16	107	3	104	1	0	0,06	2,04	1,07
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	62	15	7	40	1	61	22	39	3	2	0,44	0,77	0,61
	RBG010	Neurofibromatosi	2.760	1.180	269	1.311	180	2.580	1.219	1.361	287	302	24,65	26,74	25,71
		<i>Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)</i>	<i>1.500</i>	<i>0</i>	<i>256</i>	<i>1.244</i>	<i>67</i>	<i>1.433</i>	<i>677</i>	<i>756</i>	<i>223</i>	<i>243</i>	<i>13,69</i>	<i>14,85</i>	<i>14,28</i>
		<i>Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)</i>	<i>49</i>	<i>0</i>	<i>10</i>	<i>39</i>	<i>6</i>	<i>43</i>	<i>18</i>	<i>25</i>	<i>0</i>	<i>4</i>	<i>0,36</i>	<i>0,49</i>	<i>0,43</i>
		<i>Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Full schwannomatosis)</i>	<i>31</i>	<i>0</i>	<i>3</i>	<i>28</i>	<i>0</i>	<i>31</i>	<i>18</i>	<i>13</i>	<i>1</i>	<i>2</i>	<i>0,36</i>	<i>0,26</i>	<i>0,31</i>
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	14	3	1	10	0	14	7	7	2	0	0,14	0,14	0,14
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	1.495	477	122	896	36	1.459	603	856	0	0	12,20	16,82	14,54
		<i>Lynch sindrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)</i>	<i>1.018</i>	<i>0</i>	<i>122</i>	<i>896</i>	<i>34</i>	<i>984</i>	<i>400</i>	<i>584</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>8,09</i>	<i>11,47</i>	<i>9,81</i>
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	428	255	111	62	22	406	197	209	0	1	3,98	4,11	4,05
	TOTALE		5.861	2.562	586	2.713	341	5.520	2.496	3.024	359	367	50,48	59,42	55,01
3 - MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE															
P	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	189	88	12	89	10	179	95	84	20	22	1,92	1,65	1,78
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	445	196	11	238	14	431	321	110	13	4	6,49	2,16	4,30
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	548	381	21	146	39	509	270	239	3	7	5,46	4,70	5,07
		<i>Conn sindrome di</i>	<i>83</i>	<i>0</i>	<i>10</i>	<i>73</i>	<i>5</i>	<i>78</i>	<i>47</i>	<i>31</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0,95</i>	<i>0,61</i>	<i>0,78</i>
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	<i>84</i>	<i>0</i>	<i>11</i>	<i>73</i>	<i>6</i>	<i>78</i>	<i>51</i>	<i>27</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>1,03</i>	<i>0,53</i>	<i>0,78</i>

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	875	496	68	311	10	865	274	591	87	117	5,54	11,61	8,62
		11-beta-idrossilasi deficit di (ORPHA90795; Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		17-alfa-idrossilasi deficit di (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	4	0	0	4	0	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
		18-idrossilasi deficit di	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		20,22-desmolasi deficit di (ORPHA90790; Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	2	0	2	0	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02
		21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	364	0	64	300	2	362	135	227	62	72	2,73	4,46	3,61
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	8	0	1	7	0	8	2	6	0	1	0,04	0,12	0,08
		Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di (ORPHA95699; Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		STAR deficit di (ORPHA325524; Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	145	32	26	87	1	144	102	42	45	28	2,06	0,83	1,44
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	219	52	11	156	2	217	166	51	21	6	3,36	1,00	2,16
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	2.255	1.226	108	921	37	2.218	441	1.777	3	4	8,92	34,91	22,11
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	14	0	2	12	0	14	5	9	0	1	0,10	0,18	0,14
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	125	0	20	105	3	122	30	92	0	0	0,61	1,81	1,22
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	890	0	86	804	7	883	172	711	3	1	3,48	13,97	8,80
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	8	7	0	1	0	8	4	4	0	0	0,08	0,08	0,08
		Laron sindrome di (ORPHA633; Laron syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	928	345	311	272	0	928	74	854	74	854	1,50	16,78	9,25

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Donohue syndrome)	8	6	0	2	3	5	3	2	1	1	0,06	0,04	0,05
	RC0300	Kenny-Caffey sindrome di (ORPHA2333; Kenny-Caffey syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA566243; Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta)	67	10	7	50	4	63	24	39	5	5	0,49	0,77	0,63
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	4	0	2	2	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	411	175	17	219	9	402	175	227	11	19	3,54	4,46	4,01
		<i>Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)</i>	111	0	9	102	2	109	53	56	1	5	1,07	1,10	1,09
		<i>Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia type 2A)</i>	118	0	8	110	2	116	46	70	7	9	0,93	1,38	1,16
		<i>Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia type 2B)</i>	4	0	0	4	0	4	0	4	0	0	0,00	0,08	0,04
		<i>Sindrome MEN tipo 4 (ORPHA276152; Multiple endocrine neoplasia type 4)</i>	3	0	0	3	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03
	TOTALE		6.102	3.014	594	2.494	129	5.973	1.950	4.023	283	1.068	39,44	79,04	59,53
4 - MALATTIE DEL METABOLISMO															
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	1.761	300	415	1.046	72	1.689	902	787	383	309	18,24	15,46	16,83
		<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>	3	0	0	3	1	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02
		<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	9	0	0	9	0	9	4	5	4	4	0,08	0,10	0,09
		<i>Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)</i>	6	0	0	6	1	5	2	3	1	3	0,04	0,06	0,05
		<i>Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE) (ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB)</i>	3	0	0	3	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03
		<i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i>	20	0	0	20	2	18	9	9	6	7	0,18	0,18	0,18
		<i>Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)</i>	13	0	0	13	0	13	9	4	9	1	0,18	0,08	0,13
		<i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)</i>	9	0	3	6	0	9	5	4	3	1	0,10	0,08	0,09

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)	10	0	0	10	2	8	6	2	4	0	0,12	0,04	0,08
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	46	0	4	42	8	38	17	21	8	10	0,34	0,41	0,38
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE) (ORPHA391417; HSD10 disease)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE) (ORPHA20; 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		Aciduria 3-metilglutonica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)	4	0	0	4	0	4	4	0	4	0	0,08	0,00	0,04
		Aciduria idrossiglutarica (ORPHA19; 2-hydroxyglutaric aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Aciduria malonica (SNE) (ORPHA943; Malonic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Albinismo (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	173	0	50	123	1	172	87	85	57	47	1,76	1,67	1,71
		Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	18	0	3	15	1	17	12	5	0	0	0,24	0,10	0,17
		Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	9	0	2	7	0	9	6	3	1	0	0,12	0,06	0,09
		Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	152	0	9	143	2	150	89	61	9	4	1,80	1,20	1,49
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	7	0	2	5	0	7	4	3	4	3	0,08	0,06	0,07
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	24	0	5	19	0	24	6	18	6	5	0,12	0,35	0,24
		Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	3	0	0	3	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03
		Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE) (ORPHA13; 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency)	6	0	0	6	0	6	3	3	1	2	0,06	0,06	0,06
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	5	0	3	2	0	5	2	3	2	3	0,04	0,06	0,05
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	24	0	5	19	0	24	16	8	13	7	0,32	0,16	0,24
		Deficit piruvato carbossilasi (SNE) (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02
		Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE) (ORPHA226; Dihydropteridine reductase deficiency)	6	0	0	6	0	6	3	3	1	0	0,06	0,06	0,06
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi renotubular syndrome)	7	0	1	6	0	7	5	2	1	0	0,10	0,04	0,07

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	264	0	11	253	1	263	143	120	51	38	2,89	2,36	2,62
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Iminoacidemia (ORPHA42062; Iminoglycinuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	4	0	1	3	0	4	2	2	1	0	0,04	0,04	0,04
		Iper-Beta-Alaninemia (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
1E		Iperfenilalaninemia	362	0	187	175	2	360	185	175	66	66	3,74	3,44	3,59
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	179	0	119	60	0	179	88	91	74	71	1,78	1,79	1,78
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	8	0	1	7	6	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	2	0	0	2	0	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02
		Iperlisinemia (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Ipermetioninemia (SNE)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	11	0	1	10	1	10	9	1	7	0	0,18	0,02	0,10
		Ipervalinemia	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	16	0	2	14	1	15	11	4	6	1	0,22	0,08	0,15
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE) (ORPHA394; Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency)	27	0	1	26	0	27	16	11	5	2	0,32	0,22	0,27
		Ornitina aminotransferasi deficit di (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02
		Prolidasi deficit di (ORPHA742; Prolidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia- homocitrullinuria syndrome)	3	0	0	3	1	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Tirosinemia non tipizzata	7	0	2	5	0	7	4	3	3	1	0,08	0,06	0,07
		Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	3	0	1	2	0	3	0	3	0	3	0,00	0,06	0,03
		Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	5	0	2	3	0	5	3	2	0	1	0,06	0,04	0,05
		Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	111	8	10	93	7	104	41	63	23	31	0,83	1,24	1,04
		Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	17	0	2	15	1	16	7	9	3	5	0,14	0,18	0,16
		Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)	4	0	0	4	0	4	3	1	1	1	0,06	0,02	0,04
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03
		Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	37	0	3	34	1	36	16	20	15	17	0,32	0,39	0,36
		Citrullinemia tipo II (SNE) (ORPHA247585; Citrullinemia type II)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02
1A		Iperammoniemia ereditaria	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		N-acetil-glutamato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
		Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	37	0	5	32	4	33	10	23	2	5	0,20	0,45	0,33
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	446	108	28	310	29	417	198	219	69	73	4,00	4,30	4,16
		Aspartilglucosaminuria (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Deficit congenito di lattasi (ORPHA53690; Congenital lactase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA79178; Glucose transport disorder)	30	0	1	29	0	30	13	17	6	8	0,26	0,33	0,30
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	8	0	0	8	0	8	4	4	3	1	0,08	0,08	0,08
		Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	36	0	8	28	1	35	18	17	9	11	0,36	0,33	0,35
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	16	0	2	14	0	16	13	3	4	1	0,26	0,06	0,16

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	50	0	3	47	2	48	27	21	9	10	0,55	0,41	0,48
		Glicogenosi tipo 10 (ORPHA97234; Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	5	0	0	5	0	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05
		Glicogenosi tipo 12 (ORPHA57; Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Glicogenosi tipo 13 (ORPHA99849; Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	76	0	6	70	11	65	33	32	7	9	0,67	0,63	0,65
		Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	11	0	0	11	0	11	5	6	2	2	0,10	0,12	0,11
		Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	29	0	3	26	1	28	11	17	1	1	0,22	0,33	0,28
		Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Glicogenosi tipo 7 (ORPHA371; Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	4	0	0	4	0	4	3	1	3	1	0,06	0,02	0,04
		Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	55	0	1	54	0	55	17	38	9	19	0,34	0,75	0,55
		Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	10	0	3	7	0	10	2	8	1	2	0,04	0,16	0,10
		Malassorbimento di glucosio e galattosio (ORPHA35710; Glucose-galactose malabsorption)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Malattia da corpi poliglucosani (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease)	4	0	1	3	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04
		Saccarasi isomaltasi deficit di (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	78	17	30	31	1	77	43	34	34	27	0,87	0,67	0,77
	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)	333	130	20	183	31	302	170	132	37	36	3,44	2,59	3,01
		Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	0	0,02	0,04	0,03
		Beta ossidazione deficit di (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	82	0	13	69	7	75	42	33	28	21	0,85	0,65	0,75
		Carnitina muscolare deficit di (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	21	0	0	21	0	21	4	17	1	6	0,08	0,33	0,21
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica (ORPHA444490; Familial chylomicronemia syndrome)	5	0	0	5	1	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
1A		Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Ipercolesterolemia familiare omozigote (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	12	0	2	10	0	12	8	4	0	0	0,16	0,08	0,12
		Ipertrigliceridemia familiare	29	0	1	28	3	26	19	7	1	0	0,38	0,14	0,26
		Ipoalfalipoproteinemia familiare (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	3	0	0	3	0	3	3	0	0	0	0,06	0,00	0,03
		Ipo betalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	40	0	4	36	1	39	25	14	2	4	0,51	0,28	0,39
		Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di (ORPHA650; LCAT deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Tangier malattia di (ORPHA31150; Tangier disease)	6	0	0	6	0	6	5	1	0	0	0,10	0,02	0,06
	RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo (ORPHA79195; Sterol biosynthesis disorder)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	4	2	2	0	0	4	4	0	3	0	0,08	0,00	0,04
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02
		CoA ligasi degli acidi biliari deficit di (ORPHA276066; Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1 (ORPHA79301; Congenital bile acid synthesis defect type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2 (ORPHA79303; Congenital bile acid synthesis defect type 2)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3 (ORPHA79302; Congenital bile acid synthesis defect type 3)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4 (ORPHA79095; Congenital bile acid synthesis defect type 4)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Ipercolanemia familiare (ORPHA238475; Familial hypercholanemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Xantomatosi cerebrotendinea (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome PHARC (ORPHA171848; Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA528; Congenital generalized lipodystrophy)	22	18	0	4	3	19	8	11	4	3	0,16	0,22	0,19
	RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	19	12	0	7	0	19	6	13	0	0	0,12	0,26	0,19
	RCG084	Malattie perossisomiali	6	1	3	2	1	5	3	2	2	1	0,06	0,04	0,05
		Acidemia pipecolica (ORPHA34; Pipecolic acidemia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Condrodisplasia punctata rizomelica (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	4	0	3	1	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	63	15	6	42	20	43	32	11	15	0	0,65	0,22	0,43
	RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	5	2	1	2	2	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	5	1	0	4	0	5	3	2	3	0	0,06	0,04	0,05
		Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di (ORPHA2066; Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Dopamina beta-idrossilasi deficit di (ORPHA230; Dopamine beta-hydroxylase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Iperplexia ereditaria (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	0	0,04	0,02	0,03
		Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	353	139	32	182	70	283	142	141	3	12	2,87	2,77	2,82
		<i>Coproporfirina ereditaria</i> (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrinuria)	7	0	0	7	0	7	3	4	0	0	0,06	0,08	0,07
		<i>Porfiria acuta intermittente</i> (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	32	0	5	27	2	30	9	21	0	1	0,18	0,41	0,30
		<i>Porfiria cutanea tarda</i> (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	77	0	22	55	34	43	32	11	0	0	0,65	0,22	0,43
		<i>Porfiria da deficit di ALAD</i> (ORPHA100924; Porphyria due to ALA dehydratase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
1B		<i>Porfiria eritropoietica</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i> (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03
		<i>Porfiria eritropoietica epatica</i> (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		<i>Porfiria variegata</i> (ORPHA79473; Variegate porphyria)	18	0	4	14	0	18	6	12	1	0	0,12	0,24	0,18
		<i>Protoporfirina eritropoietica</i> (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	75	0	1	74	2	73	31	42	2	9	0,63	0,83	0,73
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	18	13	0	5	2	16	15	1	4	0	0,30	0,02	0,16
		<i>Adenilsuccinasi deficit di</i> (ORPHA46; Adenylosuccinate lyase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di</i> (ORPHA976; Adenine phosphoribosyltransferase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA1675; Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i> (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	0	0	4	1	3	3	0	1	0	0,06	0,00	0,03
		<i>Oroticoaciduria</i> (ORPHA30; Hereditary orotic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Xantinuria</i> (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RC0160	<i>Iposfosfatasia</i> (ORPHA436; Hypophosphatasia)	38	14	3	21	0	38	9	29	1	5	0,18	0,57	0,38
	RC0230	<i>Calcinosi tumorale</i> (ORPHA53715; Familial tumoral calcinosis)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE															
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	180	17	46	117	5	175	89	86	58	47	1,80	1,69	1,74

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Acidemia glutarica tipo II (SNE) (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	10	0	0	10	1	9	6	3	4	1	0,12	0,06	0,09
		Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) (ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)	4	0	2	2	0	4	1	3	1	2	0,02	0,06	0,04
		Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	28	0	1	27	1	27	5	22	5	6	0,10	0,43	0,27
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	30	0	12	18	0	30	20	10	19	9	0,40	0,20	0,30
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	23	0	10	13	0	23	11	12	11	11	0,22	0,24	0,23
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE) (ORPHA156; Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency)	5	0	2	3	0	5	4	1	1	0	0,08	0,02	0,05
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA157; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	24	0	6	18	0	24	12	12	5	8	0,24	0,24	0,24
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	14	0	10	4	1	13	9	4	0	0	0,18	0,08	0,13
		Deficit dienoil reductasi (SNE) (ORPHA431361; Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	18	0	1	17	0	18	10	8	5	5	0,20	0,16	0,18
		Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	5	0	1	4	1	4	2	2	2	2	0,04	0,04	0,04
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	2	0	0	2	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02
		Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	4	0	1	3	0	4	1	3	1	2	0,02	0,06	0,04
		Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)	4	0	1	3	0	4	1	3	1	2	0,02	0,06	0,04
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	11	9	0	2	0	11	4	7	2	5	0,08	0,14	0,11

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Altri difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	43	19	2	22	2	41	17	24	1	1	0,34	0,47	0,41
		Miopatia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy)	6	0	1	5	1	5	3	2	1	0	0,06	0,04	0,05
		Oftalmoplegia esterna progressiva (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)	16	0	1	15	1	15	5	10	0	0	0,10	0,20	0,15
		Sindrome NARP (ORPHA644; NARP syndrome)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	183	103	7	73	56	127	48	79	1	4	0,97	1,55	1,27
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	71	20	7	44	17	54	22	32	0	0	0,44	0,63	0,54
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	216	100	17	99	14	202	120	82	5	3	2,43	1,61	2,01
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	2	1	0	1	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers-Huttenlocher syndrome)	7	6	0	1	6	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	118	46	7	65	38	80	37	43	0	1	0,75	0,84	0,80
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	34	12	4	18	3	31	17	14	7	6	0,34	0,28	0,31
		Deficit del coenzima Q10 (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)	22	0	4	18	2	20	11	9	6	4	0,22	0,18	0,20
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	110	42	6	62	36	74	43	31	19	14	0,87	0,61	0,74
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	2	0	0	2	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02
		Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	13	3	1	9	5	8	3	5	1	3	0,06	0,10	0,08
		Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)	10	0	1	9	4	6	2	4	1	3	0,04	0,08	0,06
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE															

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	373	75	38	260	42	331	157	174	15	9	3,18	3,42	3,30
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di</i> (ORPHA98907; Neutral lipid storage disease with ichthyosis)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		<i>Fabry malattia di</i> (ORPHA324; Fabry Disease)	197	0	24	173	13	184	79	105	3	6	1,60	2,06	1,83
		<i>Gaucher malattia di</i> (ORPHA355; Gaucher Disease)	81	0	10	71	8	73	40	33	6	2	0,81	0,65	0,73
		<i>Niemann-Pick malattia di</i> (ORPHA618899; Acid sphingomyelinase deficiency)	19	0	4	15	3	16	10	6	5	1	0,20	0,12	0,16
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	90	14	9	67	24	66	47	19	24	9	0,95	0,37	0,66
		<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1</i> (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	16	0	3	13	3	13	9	4	5	1	0,18	0,08	0,13
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i> (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	26	0	0	26	10	16	16	0	9	0	0,32	0,00	0,16
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3</i> (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	18	0	4	14	6	12	7	5	4	4	0,14	0,10	0,12
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4</i> (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	11	0	2	9	1	10	8	2	3	0	0,16	0,04	0,10
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i> (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i> (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 9</i> (ORPHA67041; Hyaluronidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	15	6	2	7	6	9	4	5	1	3	0,08	0,10	0,09
		<i>Mucolipidosi tipo 2</i> (ORPHA576; Mucolipidosis type II)	5	0	1	4	2	3	1	2	0	2	0,02	0,04	0,03
		<i>Mucolipidosi tipo 3</i> (ORPHA577; Mucolipidosis type III)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
		<i>Mucolipidosi tipo 4</i> (ORPHA578; Mucolipidosis type IV)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02
	RCG091	Oligosaccaridosi	17	1	4	12	3	14	5	9	1	5	0,10	0,18	0,14
		<i>Fucosidosi</i> (ORPHA349; Fucosidosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Galattosialidosi</i> (ORPHA351; Galactosialidosis)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	2	0,02	0,04	0,03

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Malattia da accumulo di acido sialico (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Mannosidosi (ORPHA61; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Beta-mannosidosis)	7	0	0	7	2	5	1	4	0	3	0,02	0,08	0,05
		Schindler malattia di (ORPHA3137; Alpha-N-acetyl galactosaminidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sialidosi (ORPHA309294; Sialidosis)	5	0	4	1	1	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	25	10	4	11	11	14	8	6	4	4	0,16	0,12	0,14
		Gangliosidosi-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	10	0	1	9	3	7	3	4	3	2	0,06	0,08	0,07
		Gangliosidosi-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	5	0	3	2	2	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	19	11	1	7	7	12	2	10	0	4	0,04	0,20	0,12
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	7	2	3	2	0	7	4	3	0	0	0,08	0,06	0,07
		Austin sindrome di (ORPHA585; Multiple sulfatase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	5	0	3	2	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05
		Wolman malattia di (ORPHA75233; Wolman disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RC0100	Farber malattia di (ORPHA333; Farber disease)	9	9	0	0	2	7	5	2	0	0	0,10	0,04	0,07
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI															
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina (ORPHA65284; Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease)	117	2	10	105	0	117	55	62	53	59	1,11	1,22	1,17
	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)	17	2	2	13	0	17	9	8	7	7	0,18	0,16	0,17
		Cobalamina C deficit congenito di (ORPHA79282; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC)	15	0	2	13	0	15	7	8	5	7	0,14	0,16	0,15
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	3	1	0	2	1	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02
		Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1 (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	2	0	0	2	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	108	34	8	66	5	103	47	56	11	13	0,95	1,10	1,03

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	6	3	0	3	0	6	1	5	0	4	0,02	0,10	0,06
		5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxamine-5-phosphate deficiency- developmental and epileptic encephalopathy)	3	0	0	3	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI															
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	3.595	2.856	64	675	517	3.078	2.430	648	8	2	49,15	12,73	30,68
1A		Anemia microcitica ereditaria	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		DMT1 deficit di (ORPHA83642; Microcytic anemia with liver iron overload)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
1B		Emocromatosi ereditaria	203	0	28	175	35	168	144	24	0	0	2,91	0,47	1,67
		Emocromatosi ereditaria non determinata	41	0	1	40	2	39	34	5	0	0	0,69	0,10	0,39
		Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)	434	0	30	404	16	418	312	106	1	1	6,31	2,08	4,17
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A (ORPHA79230; HJV or HAMP-related hemochromatosis)	8	0	0	8	1	7	4	3	0	0	0,08	0,06	0,07
		Emocromatosi ereditaria tipo 2B (ORPHA79230; HJV or HAMP-related hemochromatosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Emocromatosi ereditaria tipo 3 (ORPHA225123; TFR2-related hemochromatosis)	8	0	1	7	1	7	7	0	0	0	0,14	0,00	0,07
		Emocromatosi ereditaria tipo 4 (ORPHA648562; Ferroportin disease)	23	0	2	21	0	23	14	9	0	0	0,28	0,18	0,23
		IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	8	0	1	7	0	8	1	7	1	0	0,02	0,14	0,08
		Sindrome iperferritinemia-cataratta (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	13	0	1	12	0	13	8	5	0	0	0,16	0,10	0,13
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	8	3	0	5	4	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
	RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	4	3	0	1	1	3	1	2	0	2	0,02	0,04	0,03
	RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	7	4	0	3	0	7	5	2	0	1	0,10	0,04	0,07
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	4	0	1	3	1	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Menkes sindrome di (ORPHA565; Menkes disease)	4	0	1	3	1	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	172	68	13	91	13	159	95	64	9	8	1,92	1,26	1,58
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	5	2	0	3	0	5	1	4	1	3	0,02	0,08	0,05
		Ipomagnesemia ereditaria primitiva (ORPHA309848; Disorder of magnesium transport)	3	0	0	3	0	3	0	3	0	3	0,00	0,06	0,03
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE															
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	21	4	8	9	1	20	14	6	7	2	0,28	0,12	0,20
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	2.446	778	275	1.393	745	1.701	1.159	542	4	2	23,44	10,65	16,95
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	17	7	3	7	1	16	7	9	1	4	0,14	0,18	0,16
	TOTALE		11.346	5.054	1.094	5.198	1.806	9.540	6.048	3.492	829	726	122,32	68,61	95,08
5 - MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO															
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	241	189	20	32	22	219	101	118	14	13	2,04	2,32	2,18
	RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore (ORPHA91385; Acquired angioedema)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	456	189	44	223	71	385	197	188	22	13	3,98	3,69	3,84
	RCG150	Istiocitosi croniche	538	292	38	208	48	490	265	225	62	30	5,36	4,42	4,88
		Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	22	0	4	18	1	21	12	9	1	0	0,24	0,18	0,21
		Erdheim Chester malattia di (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	16	0	2	14	3	13	9	4	0	0	0,18	0,08	0,13
		Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	202	0	31	171	16	186	100	86	31	15	2,02	1,69	1,85
1D		Istiocitosi non a cellule di Langerhans	6	0	1	5	1	5	1	4	0	0	0,02	0,08	0,05
	RCG160	Immunodeficienze primarie	1.570	857	85	628	207	1.363	687	676	143	106	13,89	13,28	13,58
		Agammaglobulinemia (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	58	0	5	53	4	54	46	8	15	1	0,93	0,16	0,54
		Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Difetto idiopatico di CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	27	0	2	25	2	25	14	11	2	4	0,28	0,22	0,25
		DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RING090) (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	146	0	25	121	5	141	76	65	45	39	1,54	1,28	1,41
		Displasia ectodermica ipodrotica con immunodeficienza (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)	3	0	0	3	1	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
		Duncan sindrome di (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	2	0	0	2	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02
		Griscelli sindrome di (ORPHA381; Griscelli syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		Immunodeficienza combinata grave (SNR) (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	28	0	6	22	4	24	11	13	4	9	0,22	0,26	0,24
		Immunodeficienza comune variabile (ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and related disorders)	400	0	39	361	42	358	165	193	24	20	3,34	3,79	3,57
		Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	12	0	2	10	0	12	5	7	0	2	0,10	0,14	0,12
		Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	22	0	4	18	0	22	11	11	6	2	0,22	0,22	0,22
		Nezelof sindrome di (ORPHA83471; T-cell immunodeficiency with thymic aplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Nijmegen sindrome (ORPHA647; Nijmegen breakage syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	2	0	0	2	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02
		WHIM sindrome (ORPHA51636; WHIM syndrome)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02
		Wiskott-Aldrich sindrome di (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	8	0	1	7	2	6	6	0	4	0	0,12	0,00	0,06
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	819	374	55	390	23	796	428	368	44	59	8,66	7,23	7,93
		Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)	90	0	25	65	1	89	46	43	22	26	0,93	0,84	0,89
		Blau sindrome di (ORPHA90340; Blau syndrome)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02
		CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)	4	0	1	3	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	10	0	2	8	0	10	3	7	1	1	0,06	0,14	0,10
		Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	153	0	15	138	2	151	79	72	0	0	1,60	1,41	1,50
		Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	132	0	8	124	8	124	80	44	0	0	1,62	0,86	1,24
		Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	16	0	1	15	0	16	8	8	1	1	0,16	0,16	0,16
		Osteomielite multifocale ricorrente cronica (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	33	0	3	30	0	33	9	24	2	8	0,18	0,47	0,33
		Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)	5	0	0	5	0	5	0	5	0	1	0,00	0,10	0,05
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	164	41	27	96	3	161	82	79	11	11	1,66	1,55	1,60
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	30	8	1	21	0	30	17	13	1	1	0,34	0,26	0,30
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	1.073	464	64	545	28	1.045	292	753	0	2	5,91	14,79	10,41
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	22	9	0	13	2	20	7	13	0	0	0,14	0,26	0,20
	TOTALE		4.913	2.423	334	2.156	404	4.509	2.076	2.433	297	235	41,99	47,80	44,94
6 - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI															
	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	4.093	2.235	428	1.430	264	3.829	1.896	1.933	412	321	38,35	37,98	38,16
		Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	490	0	106	384	15	475	211	264	100	109	4,27	5,19	4,73
		Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	33	0	9	24	5	28	15	13	1	0	0,30	0,26	0,28
		Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	8	0	1	7	1	7	4	3	0	0	0,08	0,06	0,07
		Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Diamond-Blackfan anemia)	22	0	9	13	1	21	11	10	3	5	0,22	0,20	0,21
		Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	113	0	28	85	1	112	46	66	28	38	0,93	1,30	1,12
		Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)	13	0	6	7	1	12	9	3	3	2	0,18	0,06	0,12
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	3	0	1	2	0	3	1	2	0	1	0,02	0,04	0,03

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Piruvato chinasi deficit di (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	14	0	4	10	0	14	9	5	2	2	0,18	0,10	0,14
		Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	374	0	69	305	11	363	192	171	69	51	3,88	3,36	3,62
		Talassemia intermedia (ORPHA707786; Thalassaemia)	253	0	46	207	8	245	95	150	37	25	1,92	2,95	2,44
		Talassemia major (ORPHA707786; Thalassaemia)	234	0	69	165	15	219	98	121	14	17	1,98	2,38	2,18
1C		Talassemie	301	0	80	221	43	258	131	127	2	4	2,65	2,50	2,57
	RD0010	Sindrome emolitica uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	359	86	138	135	31	328	144	184	37	40	2,91	3,62	3,27
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	126	47	11	68	24	102	38	64	0	0	0,77	1,26	1,02
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR)	6.995	3.002	1.300	2.693	599	6.396	2.919	3.477	246	69	59,04	68,32	63,74
		Afibrinogenemia (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	6	0	1	5	0	6	2	4	0	0	0,04	0,08	0,06
		Antiplasmina deficit di (ORPHA79; Congenital alpha2-antiplasmin deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Antitrombina deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	149	0	29	120	5	144	56	88	1	0	1,13	1,73	1,44
		Deficit congenito di PAI (ORPHA465; Congenital plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	45	0	3	42	0	45	14	31	0	2	0,28	0,61	0,45
1B		Disordini ereditari trombofilici	444	0	277	167	73	371	157	214	0	0	3,18	4,20	3,70
		Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	907	0	384	523	71	836	788	48	133	2	15,94	0,94	8,33
		Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	179	0	61	118	13	166	151	15	24	3	3,05	0,29	1,65

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Fattore II deficit di (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02
		Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	35	0	11	24	1	34	11	23	0	1	0,22	0,45	0,34
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	4	0	0	4	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	256	0	25	231	7	249	109	140	2	0	2,20	2,75	2,48
		Fattore V Leiden omozigote	137	0	17	120	2	135	48	87	4	1	0,97	1,71	1,35
		Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	156	0	51	105	13	143	62	81	9	6	1,25	1,59	1,43
		Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	15	0	4	11	0	15	8	7	0	1	0,16	0,14	0,15
		Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	75	0	21	54	5	70	31	39	2	0	0,63	0,77	0,70
1B		Fattore XII deficit di	3	0	2	1	0	3	3	0	0	0	0,06	0,00	0,03
		Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	5	0	2	3	0	5	4	1	1	0	0,08	0,02	0,05
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Ipfibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	7	0	2	5	0	7	2	5	0	0	0,04	0,10	0,07
		Plasminogeno deficit di (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	347	0	105	242	25	322	127	195	1	2	2,57	3,83	3,21
		Proteina S deficit di (ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	507	0	125	382	38	469	159	310	2	0	3,22	6,09	4,67
		Protrombina G20210A omozigote	48	0	3	45	1	47	15	32	0	1	0,30	0,63	0,47
		Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	663	0	176	487	64	599	252	347	27	19	5,10	6,82	5,97
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	235	170	7	58	12	223	66	157	7	11	1,33	3,08	2,22
		Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	4	0	0	4	0	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	52	0	4	48	2	50	8	42	0	3	0,16	0,83	0,50
		Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	9	0	3	6	1	8	4	4	1	2	0,08	0,08	0,08
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	2.750	1.848	136	766	140	2.610	1.040	1.570	54	67	21,03	30,85	26,01
		Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	902	0	136	766	40	862	333	529	13	27	6,73	10,39	8,59
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	235	131	15	89	16	219	91	128	14	8	1,84	2,51	2,18
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	2.073	1.047	387	639	758	1.315	771	544	3	3	15,59	10,69	13,11
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	365	343	5	17	53	312	169	143	9	3	3,42	2,81	3,11
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	6	4	1	1	0	6	3	3	0	1	0,06	0,06	0,06
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	257	149	16	92	44	213	103	110	7	7	2,08	2,16	2,12
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	14	6	4	4	1	13	4	9	2	5	0,08	0,18	0,13
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)	32	20	3	9	2	30	8	22	2	7	0,16	0,43	0,30
		Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	12	0	3	9	2	10	5	5	2	4	0,10	0,10	0,10
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	68	59	5	4	4	64	18	46	5	4	0,36	0,90	0,64
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	591	161	40	390	30	561	300	261	3	0	6,07	5,13	5,59
	TOTALE		18.199	9.308	2.496	6.395	1.978	16.221	7.570	8.651	801	546	153,10	169,98	161,66
7 - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO															
	RFG010	Leucodistrofie	194	80	20	94	48	146	86	60	32	18	1,74	1,18	1,46
		Aicardi-Goutières sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutières syndrome)	22	0	6	16	1	21	12	9	5	7	0,24	0,18	0,21
		Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	18	0	1	17	6	12	10	2	2	0	0,20	0,04	0,12

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	10	0	1	9	6	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
		Canavan malattia di (ORPHA141; Canavan disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination-congenital cataract syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)	3	0	1	2	0	3	3	0	1	0	0,06	0,00	0,03
		Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	3	0	2	1	1	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	9	0	1	8	0	9	4	5	3	1	0,08	0,10	0,09
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) (ORPHA280288; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) (ORPHA289494; 4H leukodystrophy)	3	0	0	3	1	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02
		Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	16	0	3	13	1	15	5	10	3	6	0,10	0,20	0,15
		Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	11	0	4	7	3	8	5	3	3	0	0,10	0,06	0,08
		MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Nasu-Hakola sindrome di (ORPHA2770; Nasu-Hakola disease)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	17	0	0	17	1	16	11	5	8	0	0,22	0,10	0,16
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	164	19	29	116	23	141	5	136	3	57	0,10	2,67	1,41
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	6	5	1	0	3	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	91	35	4	52	22	69	34	35	4	3	0,69	0,69	0,69
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	65	17	9	39	2	63	30	33	19	17	0,61	0,65	0,63

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RF0070	Miocloni essenziali ereditari (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	28	20	2	6	1	27	14	13	1	2	0,28	0,26	0,27
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	8	2	3	3	0	8	5	3	4	2	0,10	0,06	0,08
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	1.043	318	109	616	475	568	250	318	2	1	5,06	6,25	5,66
	RFG040	Malattie spinocerebellari	1.605	447	202	956	318	1.287	677	610	53	41	13,69	11,99	12,83
		Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) (ORPHA1180; Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Atassia congenita	31	0	13	18	1	30	16	14	8	7	0,32	0,28	0,30
		Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	140	0	28	112	27	113	62	51	7	3	1,25	1,00	1,13
		Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	54	0	5	49	0	54	31	23	3	0	0,63	0,45	0,54
		Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	18	0	5	13	3	15	12	3	2	0	0,24	0,06	0,15
		Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	291	0	56	235	62	229	101	128	2	2	2,04	2,51	2,28
		Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	155	0	20	135	30	125	63	62	0	1	1,27	1,22	1,25
		Atassia-Teleangectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	29	0	4	25	3	26	15	11	8	8	0,30	0,22	0,26
1A		Atrofia olivo-ponto-cerebellare	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	0	1	4	0	5	1	4	0	0	0,02	0,08	0,05
		Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	3	0	0	3	2	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		Karak sindrome di (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	2	0	0	2	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02
		Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	400	0	66	334	38	362	190	172	12	10	3,84	3,38	3,61

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Seitelberger malattia di (NBI2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	0	0	2	2	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	17	0	0	17	1	16	9	7	3	0	0,18	0,14	0,16
		Sindrome HARP (ORPHA216866; Classic pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome tremore-atassia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	7	0	3	4	3	4	3	1	0	0	0,06	0,02	0,04
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	18	5	3	10	2	16	4	12	3	8	0,08	0,24	0,16
	RN1490	Isaacs syndrome di (ORPHA84142; Isaacs syndrome)	5	4	1	0	0	5	4	1	0	0	0,08	0,02	0,05
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	225	30	83	112	125	100	57	43	0	0	1,15	0,84	1,00
		Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	5	0	2	3	2	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	8	0	1	7	0	8	1	7	1	3	0,02	0,14	0,08
1B		Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RFG050	Atrofie muscolari spinali	444	234	26	184	95	349	209	140	83	68	4,23	2,75	3,48
		Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	4	0	0	4	0	4	3	1	0	0	0,06	0,02	0,04
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	3	0	0	3	1	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02
		Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	2	0	0	2	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Atrofia muscolare spinale infantile X-linked (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	2	0	0	2	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	34	0	4	30	11	23	21	2	0	0	0,42	0,04	0,23
		Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia (ORPHA206704; Bulbospinal muscular atrophy of childhood)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	53	0	9	44	10	43	20	23	19	21	0,40	0,45	0,43

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		SMA tipo 2 (SNR) (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	55	0	5	50	2	53	32	21	21	17	0,65	0,41	0,53
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	47	0	6	41	1	46	22	24	11	6	0,44	0,47	0,46
		SMA tipo 4 (SNR) (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	9	0	2	7	0	9	7	2	1	0	0,14	0,04	0,09
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	5.541	2.221	403	2.917	4.437	1.104	654	450	1	0	13,23	8,84	11,00
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	179	69	16	94	82	97	50	47	0	0	1,01	0,92	0,97
	RF0111	Schilder malattia di (ORPHA59298; Schilder disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	335	73	52	210	32	303	166	137	69	55	3,36	2,69	3,02
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	181	47	47	87	21	160	94	66	80	50	1,90	1,30	1,59
	RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	342	214	14	114	13	329	159	170	8	6	3,22	3,34	3,28
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy- subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	129	35	19	75	5	124	49	75	1	0	0,99	1,47	1,24
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	4	2	0	2	0	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	10	5	2	3	1	9	6	3	1	1	0,12	0,06	0,09
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	29	9	9	11	2	27	14	13	0	0	0,28	0,26	0,27
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	3	1	0	2	0	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	110	39	18	53	4	106	29	77	6	5	0,59	1,51	1,06
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	29	11	2	16	2	27	4	23	0	0	0,08	0,45	0,27
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	16	12	0	4	0	16	2	14	0	1	0,04	0,28	0,16
	RFG060	Neuropatie ereditarie	1.862	894	174	794	107	1.755	834	921	56	47	16,87	18,10	17,49
		Amiotrofia neuralgica ereditaria (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	4	0	0	4	0	4	4	0	0	0	0,08	0,00	0,04

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	716	0	130	586	29	687	337	350	29	22	6,82	6,88	6,85
		Disautonomia familiare (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Neuropatia assonale gigante (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio (ORPHA306577; Hereditary sodium channelopathy-related small fibers neuropathy)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
		Neuropatia motoria ereditaria (ORPHA53739; Distal hereditary motor neuropathy)	36	0	9	27	1	35	19	16	2	1	0,38	0,31	0,35
		Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Neuropatia sensoriale ereditaria	50	0	13	37	3	47	18	29	6	2	0,36	0,57	0,47
		Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	156	0	22	134	1	155	66	89	1	3	1,33	1,75	1,54
		Refsum malattia di (ORPHA773; Refsum disease)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Roussy-Levy sindrome di (ORPHA3115; Roussy-Lévy syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	626	172	146	308	437	189	104	85	0	0	2,10	1,67	1,88
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	1.572	633	123	816	391	1.181	801	380	2	4	16,20	7,47	11,77
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	72	23	10	39	6	66	43	23	0	0	0,87	0,45	0,66
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	10	5	0	5	0	10	6	4	0	0	0,12	0,08	0,10
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	35	9	3	23	17	18	10	8	0	0	0,20	0,16	0,18
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	335	183	27	125	42	293	156	137	25	18	3,16	2,69	2,92
		Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	39	0	3	36	2	37	17	20	4	3	0,34	0,39	0,37
		Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	15	0	4	11	3	12	9	3	1	0	0,18	0,06	0,12
		Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	45	0	8	37	2	43	22	21	10	8	0,44	0,41	0,43

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Miopatia minicore/multi-minicore (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	13	0	2	11	1	12	6	6	0	0	0,12	0,12	0,12
		Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	22	0	7	15	2	20	12	8	0	0	0,24	0,16	0,20
		Miopatia miotubulare (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	5	0	0	5	0	5	4	1	0	0	0,08	0,02	0,05
		Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	13	0	3	10	3	10	5	5	2	3	0,10	0,10	0,10
	RFG080	Distrofie muscolari	1.486	724	118	644	165	1.321	890	431	160	24	18,00	8,47	13,17
		Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	36	0	10	26	3	33	12	21	4	5	0,24	0,41	0,33
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	127	0	19	108	16	111	65	46	4	7	1,31	0,90	1,11
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	175	0	23	152	5	170	152	18	44	0	3,07	0,35	1,69
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	160	0	15	145	22	138	128	10	68	1	2,59	0,20	1,38
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	6	0	2	4	0	6	4	2	2	0	0,08	0,04	0,06
		Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	23	0	7	16	1	22	12	10	0	1	0,24	0,20	0,22
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	207	0	36	171	11	196	98	98	3	0	1,98	1,93	1,95
		Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	27	0	5	22	5	22	8	14	0	0	0,16	0,28	0,22
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	1.048	569	55	424	209	839	399	440	14	17	8,07	8,65	8,36
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	341	0	34	307	61	280	134	146	4	5	2,71	2,87	2,79
		Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	52	0	4	48	7	45	20	25	0	0	0,40	0,49	0,45
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	30	0	2	28	2	28	15	13	1	1	0,30	0,26	0,28
		Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	20	0	3	17	1	19	12	7	1	1	0,24	0,14	0,19
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	36	0	12	24	0	36	15	21	2	4	0,30	0,41	0,36
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	84	54	3	27	7	77	48	29	2	1	0,97	0,57	0,77

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	30	0	3	27	1	29	17	12	0	0	0,34	0,24	0,29
	RFG160	Distonie primarie	226	43	61	122	6	220	81	139	8	4	1,64	2,73	2,19
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	1.278	893	77	308	119	1.159	367	792	4	6	7,42	15,56	11,55
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	60	38	2	20	1	59	37	22	1	3	0,75	0,43	0,59
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	4.143	2.841	106	1.196	786	3.357	1.735	1.622	7	12	35,09	31,87	33,46
		<i>Myasthenia gravis</i> (ORPHA589; Myasthenia gravis)	1.274	0	99	1.175	125	1.149	664	485	2	7	13,43	9,53	11,45
		<i>Sindrome miastenica congenita</i> (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	22	0	6	16	1	21	9	12	4	3	0,18	0,24	0,21
		<i>Susac sindrome</i> (ORPHA838; Susac syndrome)	6	0	1	5	0	6	1	5	0	0	0,02	0,10	0,06
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	31	11	2	18	13	18	8	10	0	0	0,16	0,20	0,18
	TOTALE		23.673	###	1.981	###	8.019	15.654	8.125	7.529	649	471	164,33	147,93	156,01
8 - MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO															
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	71	52	1	18	4	67	46	21	6	2	0,93	0,41	0,67
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	28	9	6	13	0	28	22	6	13	1	0,44	0,12	0,28
	RF0210	Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)	19	18	0	1	4	15	6	9	0	0	0,12	0,18	0,15
	RF0220	Behr sindrome di (ORPHA1239; Behr syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	1.578	774	338	466	102	1.476	728	748	54	33	14,72	14,70	14,71
		<i>Amaurosi congenita di Leber</i> (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	24	0	11	13	0	24	15	9	11	4	0,30	0,18	0,24
		<i>Distrofia dei coni</i> (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	56	0	15	41	3	53	22	31	8	5	0,44	0,61	0,53
		<i>Distrofia ialina della retina</i>	2	0	1	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i> (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	22	0	4	18	1	21	9	12	3	2	0,18	0,24	0,21
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	3	0	0	3	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	527	0	245	282	43	484	260	224	9	4	5,26	4,40	4,82
		Retinite punctata albescens (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
		Retinoschisi	12	0	3	9	0	12	11	1	4	0	0,22	0,02	0,12
		Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	81	0	24	57	4	77	33	44	3	0	0,67	0,86	0,77
		Usher sindrome di (ORPHA886; Usher syndrome)	75	0	34	41	4	71	34	37	3	5	0,69	0,73	0,71
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	12	7	2	3	2	10	3	7	0	0	0,06	0,14	0,10
	RF0230	Iridoclitte eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	86	48	5	33	1	85	40	45	0	0	0,81	0,88	0,85
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	3	1	0	0	4	2	2	0	1	0,04	0,04	0,04
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	6	3	0	3	0	6	6	0	0	0	0,12	0,00	0,06
	RF0260	Oguchi sindrome di (ORPHA75382; Oguchi disease)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	77	52	0	25	6	71	32	39	0	0	0,65	0,77	0,71
	RFG130	Degenerazioni della cornea	99	70	9	20	12	87	27	60	0	0	0,55	1,18	0,87
		Degenerazione corneale marginale	13	0	1	12	3	10	5	5	0	0	0,10	0,10	0,10
		Degenerazione corneale nodulare	16	0	8	8	1	15	3	12	0	0	0,06	0,24	0,15
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	675	281	114	280	49	626	193	433	4	2	3,90	8,51	6,24
		Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	297	0	86	211	31	266	74	192	0	1	1,50	3,77	2,65
1A		Distrofia corneale reticolare	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02
		Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	19	0	3	16	0	19	9	10	1	0	0,18	0,20	0,19
		Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	76	0	25	51	6	70	28	42	1	0	0,57	0,83	0,70
	RF0280	Cheratocono	8.940	6.000	352	2.588	102	8.838	5.812	3.026	79	27	117,55	59,46	88,08
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RF0320	Coroidite multifocale (ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)	126	92	3	31	0	126	29	97	0	0	0,59	1,91	1,26
	RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	14	9	0	5	0	14	4	10	0	0	0,08	0,20	0,14
	TOTALE		11.738	7.420	831	3.487	282	11.456	6.951	4.505	156	66	140,58	88,51	114,17
9 - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO															
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	969	495	63	411	436	533	125	408	0	0	2,53	8,02	5,31
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	1.548	871	46	631	62	1.486	663	823	9	10	13,41	16,17	14,81
	RG0010	Endocardite reumatica	650	237	83	330	3	647	344	303	108	101	6,96	5,95	6,45
	RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	1.021	467	59	495	381	640	259	381	0	1	5,24	7,49	6,38
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	196	114	9	73	53	143	69	74	1	1	1,40	1,45	1,43
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	1.056	549	31	476	175	881	408	473	0	0	8,25	9,29	8,78
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	45	25	1	19	17	28	12	16	0	1	0,24	0,31	0,28
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	958	432	44	482	239	719	348	371	0	1	7,04	7,29	7,17
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	2.795	1.347	120	1.328	721	2.074	695	1.379	0	1	14,06	27,09	20,67
	RGG010	Microangiopatie trombotiche	417	254	5	158	37	380	111	269	0	0	2,24	5,29	3,79
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i> (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	163	0	5	158	7	156	42	114	0	0	0,85	2,24	1,55
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	292	147	9	136	34	258	41	217	0	1	0,83	4,26	2,57
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	683	153	115	415	111	572	267	305	13	10	5,40	5,99	5,70
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	74	52	6	16	10	64	27	37	0	1	0,55	0,73	0,64
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	248	165	8	75	26	222	106	116	3	4	2,14	2,28	2,21
	RGG020	Linfedemi primari cronici	623	309	11	303	14	609	121	488	5	21	2,45	9,59	6,07
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1</i> (ORPHA79452; Milroy disease)	20	0	2	18	1	19	3	16	0	3	0,06	0,31	0,19

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Linfedema ereditario di tipo 2 (ORPHA90186; Meige disease)	3	0	0	3	0	3	1	2	0	1	0,02	0,04	0,03
		Linfedema idiopatico (ORPHA77240; Primary lymphedema)	286	0	8	278	4	282	48	234	3	6	0,97	4,60	2,81
		Linfedema primitivo autosomico recessivo	4	0	1	3	0	4	0	4	0	1	0,00	0,08	0,04
		Sindrome delle unghie gialle (ORPHA662; Lymphedema with yellow nails)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	TOTALE		11.575	5.617	610	5.348	2.319	9.256	3.596	5.660	139	153	72,73	111,21	92,25
10 - MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO															
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	252	103	39	110	48	204	66	138	3	4	1,33	2,71	2,03
3	RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	2.269	1.754	70	445	71	2.198	1.174	1.024	0	0	23,74	20,12	21,91
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	3.425	1.192	426	1.807	1.177	2.248	1.526	722	0	2	30,86	14,19	22,40
		Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome)	10	0	4	6	0	10	7	3	0	0	0,14	0,06	0,10
		Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	35	0	4	31	10	25	6	19	0	0	0,12	0,37	0,25
		Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	1.678	0	297	1.381	680	998	752	246	0	0	15,21	4,83	9,95
		Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	119	0	17	102	6	113	47	66	0	0	0,95	1,30	1,13
		Polmonite interstiziale acuta (ORPHA79126; Acute interstitial pneumonia)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	19	0	1	18	4	15	11	4	0	0	0,22	0,08	0,15
		Polmonite interstiziale linfoide idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	7	0	3	4	1	6	2	4	0	0	0,04	0,08	0,06
		Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	364	0	100	264	109	255	125	130	0	0	2,53	2,55	2,54
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	29	22	1	6	3	26	13	13	5	3	0,26	0,26	0,26
		Ondine sindrome di (ORPHA661; Congenital central hypoventilation syndrome)	6	0	1	5	0	6	3	3	3	2	0,06	0,06	0,06
		Sindrome Rohhad (ORPHA293987; Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome)													
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	8	5	1	2	1	7	2	5	1	1	0,04	0,10	0,07
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	23	21	1	1	1	22	14	8	0	0	0,28	0,16	0,22
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	45	20	6	19	0	45	19	26	5	11	0,38	0,51	0,45
	RN0950	Kartagener sindrome di (/); Moved to Primary ciliary dyskinesia)	129	79	3	47	3	126	62	64	13	10	1,25	1,26	1,26
	TOTALE		6.180	3.196	547	2.437	1.304	4.876	2.876	2.000	27	31	58,17	39,30	48,60
11 - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE															
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	1.246	753	101	392	94	1.152	607	545	4	3	12,28	10,71	11,48
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; Ménétier disease)	13	13	0	0	3	10	6	4	0	0	0,12	0,08	0,10
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	651	395	65	191	9	642	440	202	86	26	8,90	3,97	6,40
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	158	87	3	68	35	123	44	79	5	3	0,89	1,55	1,23
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	783	461	47	275	76	707	409	298	10	6	8,27	5,86	7,05
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	4	4	0	0	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	38	19	1	18	7	31	16	15	1	3	0,32	0,29	0,31
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	29	7	8	14	1	28	21	7	14	4	0,42	0,14	0,28
		Byler malattia di (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	7	0	2	5	0	7	6	1	3	1	0,12	0,02	0,07
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)	7	0	4	3	0	7	6	1	5	1	0,12	0,02	0,07
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3 (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)	8	0	2	6	0	8	6	2	5	0	0,12	0,04	0,08

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	8	6	0	2	0	8	5	3	1	2	0,10	0,06	0,08
		<i>Diarrea congenita con malassorbimento del sodio (ORPHA103908; Congenital sodium diarrhea)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02
	TOTALE		2.930	1.745	225	960	226	2.704	1.550	1.154	121	47	31,35	22,67	26,95
12 - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO															
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Arginine vasopressin resistance)	23	10	0	13	0	23	19	4	5	0	0,38	0,08	0,23
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	288	158	4	126	75	213	148	65	0	0	2,99	1,28	2,12
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	599	225	27	347	32	567	38	529	0	0	0,77	10,39	5,65
	RJG010	Tubulopatie primitive	293	50	93	150	4	289	144	145	32	19	2,91	2,85	2,88
		<i>Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)</i>	42	0	3	39	0	42	18	24	4	1	0,36	0,47	0,42
		<i>Bartter sindrome di (ORPHA112; Bartter syndrome)</i>	34	0	14	20	1	33	17	16	5	5	0,34	0,31	0,33
		<i>Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)</i>	18	0	2	16	0	18	16	2	4	0	0,32	0,04	0,18
		<i>Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)</i>	149	0	74	75	3	146	68	78	7	3	1,38	1,53	1,46
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	1.359	487	131	741	49	1.310	812	498	39	31	16,42	9,78	13,06
		<i>Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)</i>	54	0	7	47	3	51	37	14	4	0	0,75	0,28	0,51
		<i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)</i>	587	0	90	497	36	551	366	185	1	1	7,40	3,63	5,49
		<i>Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; C3 glomerulopathy)</i>	35	0	5	30	0	35	18	17	1	2	0,36	0,33	0,35
		<i>Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)</i>	5	0	0	5	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05
		<i>Sindrome nefrosica congenita (ORPHA564127; Genetic nephrotic syndrome)</i>	5	0	1	4	0	5	3	2	1	0	0,06	0,04	0,05
		<i>Sindrome nefrosica steroide-resistente</i>	186	0	28	158	3	183	108	75	3	0	2,18	1,47	1,82
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	442	167	32	243	8	434	174	260	25	21	3,52	5,11	4,33

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	TOTALE		3.004	1.097	287	1.620	168	2.836	1.335	1.501	101	71	27,00	29,49	28,26
13 - MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO															
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	1.276	613	44	619	266	1.010	435	575	1	1	8,80	11,30	10,07
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	2.738	1.136	258	1.344	1.385	1.353	644	709	1	0	13,02	13,93	13,48
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	358	125	16	217	72	286	82	204	0	0	1,66	4,01	2,85
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	2.232	1.582	70	580	75	2.157	409	1.748	28	45	8,27	34,34	21,50
NS	RL0070	Sindrome Michelin tire baby (ORPHA2505; Multiple benign circumferential skin creases on limbs)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	215	51	15	149	12	203	38	165	2	9	0,77	3,24	2,02
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	74	21	13	40	11	63	35	28	0	1	0,71	0,55	0,63
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	94	12	17	65	0	94	49	45	27	21	0,99	0,88	0,94
		Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	82	0	17	65	0	82	43	39	23	18	0,87	0,77	0,82
		Displasia neuroectodermica tipo CHIME (ORPHA3474; CHIME syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
P	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	61	43	2	16	1	60	33	27	6	4	0,67	0,53	0,60
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	9	3	1	5	2	7	5	2	2	1	0,10	0,04	0,07
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	22	2	5	15	0	22	14	8	6	4	0,28	0,16	0,22
	RN0610	Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	10	6	0	4	1	9	2	7	0	2	0,04	0,14	0,09
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	45	8	6	31	0	45	1	44	1	19	0,02	0,86	0,45
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	338	91	27	220	12	326	209	117	68	35	4,23	2,30	3,25
		Ittiosi cheratinopatica (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	10	0	0	10	0	10	3	7	2	3	0,06	0,14	0,10

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Ittiosi congenita autosomica recessiva (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	91	0	8	83	2	89	32	57	8	17	0,65	1,12	0,89
		Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata (ORPHA281082; Inherited non-syndromic ichthyosis)	7	0	1	6	0	7	4	3	3	2	0,08	0,06	0,07
		Ittiosi volgare, forme gravi	26	0	6	20	0	26	13	13	5	5	0,26	0,26	0,26
		Ittiosi X-linked (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	102	0	11	91	5	97	97	0	40	0	1,96	0,00	0,97
		Netherton sindrome di (ORPHA634; Netherton syndrome)	11	0	1	10	0	11	4	7	0	2	0,08	0,14	0,11
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	15	9	0	6	2	13	6	7	2	1	0,12	0,14	0,13
	RN1500	Kid sindrome (ORPHA477; KID syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)	6	2	2	2	0	6	4	2	1	1	0,08	0,04	0,06
	RNG130	Cheraterodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	33	5	5	23	1	32	14	18	1	3	0,28	0,35	0,32
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	18	7	2	9	3	15	8	7	1	2	0,16	0,14	0,15
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata (ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	9	3	3	3	1	8	3	5	2	3	0,06	0,10	0,08
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	222	116	5	101	13	209	95	114	2	2	1,92	2,24	2,08
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	152	45	15	92	19	133	79	54	33	16	1,60	1,06	1,33
	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratoderma)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	11	8	0	3	1	10	5	5	1	0	0,10	0,10	0,10
	RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	165	112	2	51	7	158	47	111	1	2	0,95	2,18	1,57
	RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	6	2	2	2	0	6	3	3	3	2	0,06	0,06	0,06
	RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	85	18	16	51	2	83	44	39	0	0	0,89	0,77	0,83
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	4	3	0	1	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04
P	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	64	62	0	2	11	53	7	46	0	0	0,14	0,90	0,53
	RN1710	Tay sindrome di (ORPHA33364; Trichothiodystrophy)	4	2	0	2	1	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03
	TOTALE		8.272	4.091	526	3.655	1.899	6.373	2.276	4.097	190	175	46,03	80,50	63,51
14 - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO															
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	798	409	52	337	172	626	173	453	14	24	3,50	8,90	6,24
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	830	436	28	366	191	639	245	394	0	2	4,96	7,74	6,37
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	228	74	17	137	18	210	67	143	0	0	1,36	2,81	2,09
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	1.169	827	26	316	198	971	122	849	1	6	2,47	16,68	9,68
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	57	39	1	17	13	44	17	27	0	0	0,34	0,53	0,44
	RM0050	Fascite diffusa	14	12	0	2	6	8	3	5	0	0	0,06	0,10	0,08
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	121	66	3	52	30	91	33	58	0	0	0,67	1,14	0,91
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso	4	0	0	4	0	4	2	2	1	1	0,04	0,04	0,04
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02
NS	RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva (ORPHA337; Fibrodysplasia ossificans progressiva)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
	RM0100	Meloreostosi (ORPHA2485; Melorheostosis)	4	3	0	1	0	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	57	13	4	40	10	47	32	15	0	0	0,65	0,29	0,47
	RM0111	Miosite eosinofila idiopatica (ORPHA247724; Idiopathic eosinophilic myositis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	7.356	4.868	133	2.355	1.441	5.915	643	5.272	5	10	13,00	103,58	58,95
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	36	27	0	9	2	34	15	19	0	4	0,30	0,37	0,34

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	TOTALE		10.677	6.775	265	3.637	2.081	8.596	1.355	7.241	21	48	27,40	142,27	85,67
15 - MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE															
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO															
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1.688	689	155	844	38	1.650	499	1.151	120	106	10,09	22,61	16,44
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642; ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly; Syndrome with microcephaly as a major feature)	62	17	14	31	9	53	27	26	18	14	0,55	0,51	0,53
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	17	3	4	10	1	16	9	7	6	5	0,18	0,14	0,16
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	50	12	11	27	0	50	30	20	15	7	0,61	0,39	0,50
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	40	15	6	19	11	29	10	19	5	11	0,20	0,37	0,29
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	18	16	1	1	3	15	5	10	2	6	0,10	0,20	0,15
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica (ORPHA200; ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis; Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)	34	8	9	17	0	34	18	16	11	10	0,36	0,31	0,34
		Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata (ORPHA200; Isolated corpus callosum agenesis)	17	0	8	9	0	17	9	8	7	8	0,18	0,16	0,17
		Andermann sindrome di (ORPHA1496; Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature)	7	0	1	6	0	7	4	3	2	1	0,08	0,06	0,07
		Shapiro sindrome di (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02
	RN1340	Aase-Smith sindrome di (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	6	3	0	3	2	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
	RN1630	Sindrome acrocallosa (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	20	13	3	4	0	20	9	11	5	6	0,18	0,22	0,20

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di	2	0	1	1	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02
		Bonnamann-Meinecke sindrome di (ORPHA2941; Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Displasia cerebro-facio-toracica (ORPHA1394; Cerebrofaciothoracic dysplasia)	4	0	1	3	0	4	2	2	1	2	0,04	0,04	0,04
		Sindrome idroletale (ORPHA2189; Hydroletharus)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Toriello-Carey sindrome di (ORPHA3338; Toriello-Carey syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	8	7	0	1	6	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO															
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	11	6	5	0	0	11	10	1	10	1	0,20	0,02	0,11
		Anoftalmia isolata (ORPHA730322; Isolated anophthalmia)	5	0	5	0	0	5	4	1	4	1	0,08	0,02	0,05
		Lenz sindrome di (ORPHA568; Microphthalmia, Lenz type)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Microftalmia isolata	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome anoftalmia plus (ORPHA1104; Anophthalmia plus syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
NS	RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di (ORPHA2048; Foix-Chavany-Marie syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	19	7	0	12	0	19	9	10	2	4	0,18	0,20	0,19
	RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	10	5	1	4	0	10	5	5	3	2	0,10	0,10	0,10
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	29	18	5	6	0	29	11	18	4	6	0,22	0,35	0,29
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	42	2	24	16	0	42	17	25	13	22	0,34	0,49	0,42
		Coloboma congenito corioiretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)	38	0	23	15	0	38	15	23	12	21	0,30	0,45	0,38
		Coloboma congenito dell'iride (ORPHA98944; Coloboma of iris)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	65	41	6	18	0	65	27	38	6	16	0,55	0,75	0,65

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	21	6	3	12	0	21	8	13	6	6	0,16	0,26	0,21
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	4	3	0	1	0	4	4	0	2	0	0,08	0,00	0,04
	RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	3	2	0	1	0	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	80	59	1	20	3	77	22	55	1	3	0,44	1,08	0,77
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	26	8	4	14	0	26	13	13	4	8	0,26	0,26	0,26
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	3	1	0	2	0	3	0	3	0	3	0,00	0,06	0,03
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	6	1	2	3	0	6	2	4	2	3	0,04	0,08	0,06
		Aicardi sindrome di (ORPHA50; Aicardi syndrome)	3	0	1	2	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03
		Baraitser-Winter sindrome di (ORPHA2995; Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Nance-Horan sindrome di (ORPHA627; Nance-Horan syndrome)	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02
		Sindrome cerebro-oculo-nasale (ORPHA66625; Cerebrooculonasal syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome CODAS (ORPHA1458; CODAS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE															
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi	45	15	19	11	3	42	18	24	10	14	0,36	0,47	0,42
		Acrocefalosindattilia	11	0	5	6	0	11	5	6	2	3	0,10	0,12	0,11
		Apert sindrome di (ORPHA87; Apert syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		C sindrome (ORPHA1308; C syndrome)	3	0	2	1	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03
		Goodman sindrome di (//; Moved to Carpenter syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Hallerman-Streiff sindrome di (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	0	4	0	3	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Pierre-Robin sindrome di (ORPHA363294; Genetic syndromic Pierre Robin syndrome)	2	0	2	0	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Treacher-Collins sindrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	10	0	6	4	0	10	5	5	3	4	0,10	0,10	0,10
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1390	Carpenter sindrome di (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	8	2	3	3	1	7	3	4	3	2	0,06	0,08	0,07
	RN1230	Summitt sindrome di (/); Moved to Carpenter syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	6	6	0	0	1	5	4	1	1	0	0,08	0,02	0,05
	RN1000	Nager sindrome di (ORPHA245; Nager syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
	RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	666	284	122	260	4	662	398	264	246	135	8,05	5,19	6,60
		Cranio-fronto-nasale sindrome (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	5	0	1	4	0	5	1	4	0	3	0,02	0,08	0,05
		Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	308	0	105	203	1	307	209	98	144	70	4,23	1,93	3,06
		Crouzon malattia di (ORPHA207; Crouzon syndrome)	12	0	0	12	0	12	8	4	5	1	0,16	0,08	0,12
		Disostosi cleidocranica (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	22	0	3	19	0	22	6	16	4	2	0,12	0,31	0,22
		Disostosi mandibolofacciale (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	10	0	0	10	0	10	8	2	4	1	0,16	0,04	0,10
		Disostosi maxillofacciale (ORPHA1794; Oculomaxillofacial dysostosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Displasia fronto-facio-nasale (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Displasia mandibolo-acrale (ORPHA2457; Mandibuloacral dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Displasia maxillonasale (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Palatoschisi isolata o sindromica (ORPHA2014; Cleft palate)	24	0	13	11	0	24	13	11	10	8	0,26	0,22	0,24
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE															
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	30	11	1	18	0	30	9	21	5	11	0,18	0,41	0,30

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Moebius sindrome di (ORPHA570; Moebius syndrome)	10	0	1	9	0	10	3	7	2	6	0,06	0,14	0,10
		Mohr malattia di (ORPHA2751; Orofaciodigital syndrome type 2)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Oculo-facio-cardio-dentale sindrome (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	3	0	0	3	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03
		Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1 (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	6	0	0	6	0	6	0	6	0	3	0,00	0,12	0,06
		Schinz-Giedion sindrome di (ORPHA798; Schinz-Giedion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	117	61	11	45	1	116	66	50	29	19	1,33	0,98	1,16
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	13	1	4	8	0	13	4	9	2	4	0,08	0,18	0,13
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	3	2	0	1	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE															
	RN0260	Focomelia	13	6	1	6	2	11	9	2	2	0	0,18	0,04	0,11
	RN0270	Deformità di Sprengel (ORPHA3181; Sprengel deformity)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
	RN0290	Camptodattilia familiare	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	219	89	23	107	1	218	134	84	51	19	2,71	1,65	2,17
NS	RN0460	Sindrome femoro-facciale (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	2	2	0	0	0	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	35	20	3	12	0	35	10	25	4	6	0,20	0,49	0,35
	RN1060	Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	4	3	0	1	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	3	0	2	1	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	11	10	0	1	0	11	9	2	4	1	0,18	0,04	0,11

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite (ORPHA2848; Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Sindrome RAPADILINO (ORPHA3021; RAPADILINO syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
NS	RN0440	Sequenza sirenomelica (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	9	5	0	4	1	8	4	4	2	2	0,08	0,08	0,08
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio (ORPHA3320; Thrombocytopenia-absent radius syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI															
	RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	137	87	24	26	6	131	70	61	44	32	1,42	1,20	1,31
		Cuore criss-cross (ORPHA1461; Criss-cross heart)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03
		Ebstein anomalia di (ORPHA1880; Ebstein malformation of the tricuspid valve)	22	0	13	9	0	22	9	13	4	7	0,18	0,26	0,22
		Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)	25	0	11	14	0	25	16	9	12	8	0,32	0,18	0,25
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	8	4	1	3	1	7	3	4	2	0	0,06	0,08	0,07
	RN0740	Ivemark sindrome di (ORPHA97548; Right isomerism)	3	3	0	0	1	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	163	92	13	58	4	159	71	88	9	15	1,44	1,73	1,58
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	266	94	34	138	13	253	107	146	27	33	2,16	2,87	2,52
		Aneurisma della vena di Galeno (ORPHA1053; Vein of Galen aneurysmal malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Malattia Moyamoya (ORPHA2573; Moyamoya disease)	19	0	1	18	1	18	2	16	0	2	0,04	0,31	0,18
		Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)	5	0	1	4	1	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
		Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	103	0	23	80	7	96	47	49	7	5	0,95	0,96	0,96
		Malformazione cranica del seno durale (ORPHA97339; Dural sinus malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome CLOVE (ORPHA140944; CLOVES syndrome)	16	0	3	13	1	15	6	9	6	7	0,12	0,18	0,15

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	27	0	6	21	0	27	14	13	5	4	0,28	0,26	0,27
		Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofaciale (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE															
	RN0310	Klippel-Feil syndrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	56	39	1	16	4	52	21	31	3	3	0,42	0,61	0,52
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	52	24	12	16	0	52	18	34	17	28	0,36	0,67	0,52
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	5	1	1	3	0	5	5	0	4	0	0,10	0,00	0,05
	RN0322	Onfalocoele (ORPHA660; Omphalocele)	19	8	4	7	0	19	8	11	7	10	0,16	0,22	0,19
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	1	0	1	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		Pentalogia di Cantrell (ORPHA1335; Pentalogy of Cantrell)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL' APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE															
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	537	200	92	245	3	534	246	288	170	199	4,98	5,66	5,32
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	292	164	31	97	7	285	189	96	123	63	3,82	1,89	2,84
	RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA66629; Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	131	71	8	52	6	125	56	69	35	40	1,13	1,36	1,25
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	87	57	6	24	22	65	38	27	1	0	0,77	0,53	0,65
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	233	168	12	53	14	219	52	167	0	0	1,05	3,28	2,18
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	25	13	6	6	0	25	15	10	14	9	0,30	0,20	0,25
		Atresia colica (ORPHA1198; Colonic atresia)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Atresia ileale (ORPHA1201; Small bowel atresia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		Atresia intestinale multipla (ORPHA2300; Isolated multiple intestinal atresia)	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		<i>Cloaca persistente</i>	1	0	1	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		<i>Complesso OEIS (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)</i>	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02
		<i>Duplicazioni del tubo digerente</i>	5	0	3	2	0	5	3	2	3	2	0,06	0,04	0,05
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	274	112	60	102	3	271	166	105	124	76	3,36	2,06	2,70
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	32	18	10	4	3	29	14	15	12	12	0,28	0,29	0,29
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	74	34	27	13	0	74	40	34	34	26	0,81	0,67	0,74
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	5	4	0	1	1	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04
		<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Microgastria (ORPHA199293; Congenital microgastria)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE															
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	213	74	5	134	16	197	62	135	0	0	1,25	2,65	1,96
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	9	8	0	1	0	9	4	5	1	2	0,08	0,10	0,09
		<i>Senior-Loken syndrome di (ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	12	9	1	2	1	11	3	8	1	4	0,06	0,16	0,11
	RN0980	Meckel sindrome di (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Classic bladder exstrophy)	43	6	5	32	0	43	27	16	16	8	0,55	0,31	0,43
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	178	63	19	96	2	176	67	109	35	16	1,36	2,14	1,75
		<i>Disgenesia gonadica</i>	67	0	7	60	0	67	33	34	18	6	0,67	0,67	0,67
		<i>Perrault sindrome di (ORPHA2855; Perrault syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)</i>	35	0	7	28	0	35	0	35	0	3	0,00	0,69	0,35

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	14	1	5	8	1	13	8	5	4	2	0,16	0,10	0,13
	RNG010	Pseudoermafroditismi	103	77	3	23	9	94	25	69	6	2	0,51	1,36	0,94
	RN1430	Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular difference of sex development)	8	3	1	4	0	8	5	3	1	1	0,10	0,06	0,08
	RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Frasier sindrome di (ORPHA347; Frasier syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome SERKAL (ORPHA139466; SERKAL syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	151	127	7	17	1	150	37	113	19	11	0,75	2,22	1,49
		Afallia (ORPHA49; Penile agenesis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Epispadia (ORPHA93928; Isolated epispadias)	3	0	1	2	0	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03
		Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di (ORPHA3109; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)	19	0	4	15	0	19	0	19	0	2	0,00	0,37	0,19
		Megalouretra (ORPHA617; Congenital primary megaureter)	2	0	2	0	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO															
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodisostosis)	5	1	1	3	0	5	2	3	0	1	0,04	0,06	0,05
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	135	11	45	79	0	135	67	68	39	43	1,36	1,34	1,35
	RNG050	Condrodistrofie congenite	547	353	29	165	6	541	282	259	93	81	5,70	5,09	5,39
		Acondrogenesi (ORPHA932; Achondrogenesis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)	79	0	10	69	0	79	39	40	31	27	0,79	0,79	0,79
		Condrodisplasia letale (ORPHA93465; Lethal chondrodysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Condrodisplasia metafisaria	3	0	0	3	0	3	2	1	0	1	0,04	0,02	0,03

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Condrodisplasia tipo Blomstrand (ORPHA50945; Blomstrand lethal chondrodysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Condrodistrofia congenita non tipizzata	10	0	3	7	0	10	6	4	4	2	0,12	0,08	0,10
		Desbuquois sindrome di (ORPHA1425; Desbuquois syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Displasia acromicrica (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Displasia epifisaria emimelica (ORPHA1822; Dysplasia epiphysealis hemimelica)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	4	0	0	4	0	4	2	2	1	2	0,04	0,04	0,04
		Displasia otospondilomegaepifisaria	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Displasia pseudoreumatoide progressiva (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		Distrofia toracica asfissiante (ORPHA474; Jeune syndrome)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02
		Encondromatosi multipla (ORPHA296; Ollier disease)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02
		Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	61	0	5	56	1	60	32	28	10	6	0,65	0,55	0,60
		Ipocondroplasia (ORPHA429; Hypochondroplasia)	19	0	6	13	0	19	5	14	3	8	0,10	0,28	0,19
		Keutel sindrome di (ORPHA85202; Keutel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Kniest displasia (ORPHA485; Kniest dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
		Larsen sindrome di (ORPHA503; Larsen syndrome)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02
		Schwartz-Jampel sindrome di (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Sindrome camptomelica (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	7	0	3	4	0	7	4	3	4	2	0,08	0,06	0,07
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	888	412	59	417	31	857	357	500	92	88	7,22	9,82	8,54
		Atelosteogenesi (ORPHA1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type I; Atelosteogenesis type II; Atelosteogenesis type III)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Buschke-Ollendorff sindrome di (ORPHA166119; Isolated osteopoikilosis)	8	0	0	8	0	8	2	6	1	3	0,04	0,12	0,08
		Conradi-Hunermann-Happle sindrome di (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	3	0	1	2	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
		Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	48	0	12	36	0	48	15	33	6	16	0,30	0,65	0,48
		Displasia craniometafisaria (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dysplasia; Pseudodiastrophic dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01
		Displasia fibrosa (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	28	0	3	25	0	28	8	20	0	1	0,16	0,39	0,28
		Displasia gnatiometafisaria (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	0	0	5	1	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04
		Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	4	0	1	3	0	4	2	2	1	1	0,04	0,04	0,04
		Displasia spondilometafisaria (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02
		Ellis-van Creveld sindrome di (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	0	0	3	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03
		Engelmann malattia di (ORPHA1328; Camurati-Engelmann disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Fairbank malattia di (ORPHA93308; Multiple epiphyseal dysplasia type 1)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03
		Frank-Ter Haar sindrome di (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	0	0	2	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Hajdu-Cheney sindrome di (ORPHA955; Hajdu-Cheney syndrome)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	18	0	2	16	0	18	8	10	3	4	0,16	0,20	0,18
		Osteodistrofia congenita non tipizzata	130	0	14	116	2	128	41	87	10	9	0,83	1,71	1,28
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	203	0	24	179	7	196	82	114	22	23	1,66	2,24	1,95
		Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	14	0	0	14	0	14	5	9	1	1	0,10	0,18	0,14
		Picnodisostosi (ORPHA763; Pycnodysostosis)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
		Sindrome DOOR (ORPHA79500; DOORS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		Sindrome osteoporosi-pseudoganglioma (ORPHA2788; Osteoporosis-pseudoglioma syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	15	12	0	3	0	15	5	10	2	3	0,10	0,20	0,15
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	15	11	0	4	0	15	10	5	4	2	0,20	0,10	0,15

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	7	4	2	1	0	7	3	4	0	2	0,06	0,08	0,07
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)	182	66	33	83	17	165	99	66	31	26	2,00	1,30	1,64
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	754	400	42	312	17	737	6	731	1	153	0,12	14,36	7,35
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	1.505	281	333	891	34	1.471	791	680	437	326	16,00	13,36	14,66
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	12	3	0	9	2	10	1	9	1	5	0,02	0,18	0,10
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	32	12	2	18	2	30	12	18	5	10	0,24	0,35	0,30
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	175	55	27	93	3	172	90	82	31	33	1,82	1,61	1,71
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	32	12	2	18	3	29	13	16	7	7	0,26	0,31	0,29
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	153	52	32	69	0	153	114	39	48	13	2,31	0,77	1,52
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	77	41	7	29	0	77	31	46	5	8	0,63	0,90	0,77
		Loeys-Dietz sindrome di (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)	34	0	6	28	0	34	15	19	4	2	0,30	0,37	0,34
		Shprintzen-Goldberg sindrome di (ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	570	208	39	323	46	524	267	257	36	25	5,40	5,05	5,22
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	905	139	99	667	15	890	234	656	24	43	4,73	12,89	8,87
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	81	26	5	50	0	81	40	41	14	6	0,81	0,81	0,81
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	5	2	2	1	1	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04
		Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD) (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	3	0	2	1	1	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	7	4	1	2	0	7	6	1	3	0	0,12	0,02	0,07
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	4	3	0	1	0	4	0	4	0	2	0,00	0,08	0,04
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	57	21	7	29	0	57	31	26	11	13	0,63	0,51	0,57
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	5	1	1	3	1	4	3	1	1	0	0,06	0,02	0,04
	RN0730	SHORT sindrome (ORPHA3163; SHORT syndrome)	3	2	0	1	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	37	6	9	22	0	37	16	21	12	17	0,32	0,41	0,37
		<i>Emiipertrofia congenita</i> (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)	31	0	9	22	0	31	14	17	10	13	0,28	0,33	0,31
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	163	47	26	90	0	163	77	86	49	51	1,56	1,69	1,62
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	46	5	14	27	0	46	23	23	18	16	0,47	0,45	0,46
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	3	1	1	1	0	3	2	1	2	0	0,04	0,02	0,03
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	3	2	1	0	0	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	1.022	133	237	652	39	983	559	424	330	253	11,31	8,33	9,80
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	36	12	3	21	4	32	20	12	10	6	0,40	0,24	0,32
	RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alström syndrome)	4	2	0	2	1	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03
	RNG200	Amartomatosi multiple	119	30	18	71	2	117	64	53	31	12	1,29	1,04	1,17
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di</i> (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)	14	0	3	11	0	14	9	5	7	4	0,18	0,10	0,14
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di</i> (ORPHA122; Birt-Hogg-Dubé syndrome)	15	0	0	15	0	15	8	7	1	0	0,16	0,14	0,15
		<i>Complesso di Von Meyenburg</i> (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)	6	0	2	4	0	6	2	4	0	0	0,04	0,08	0,06
		<i>Cowden malattia di</i> (ORPHA201; Cowden syndrome)	54	0	13	41	2	52	32	20	21	6	0,65	0,39	0,52

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	461	85	61	315	30	431	202	229	48	56	4,09	4,50	4,30
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	51	39	2	10	9	42	20	22	3	0	0,40	0,43	0,42
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	62	26	11	25	1	61	32	29	11	7	0,65	0,57	0,61
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	100	85	3	12	24	76	41	35	2	2	0,83	0,69	0,76
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	10	3	1	6	0	10	7	3	4	2	0,14	0,06	0,10
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	111	21	14	76	6	105	52	53	18	25	1,05	1,04	1,05
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	80	19	9	52	4	76	46	30	34	20	0,93	0,59	0,76
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	32	6	4	22	0	32	16	16	4	5	0,32	0,31	0,32
	RN0830	Bloom sindrome di (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0840	Borjeson-Forsman-Lehmann sindrome di (ORPHA127; Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1780	Char sindrome di (ORPHA46627; Char syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	5	1	2	2	0	5	4	1	3	0	0,08	0,02	0,05
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	30	1	7	22	1	29	17	12	12	9	0,34	0,24	0,29
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	66	21	6	39	5	61	24	37	8	23	0,49	0,73	0,61
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	3	1	0	2	1	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	356	99	53	204	6	350	178	172	93	82	3,60	3,38	3,49
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	33	10	2	21	5	28	14	14	7	7	0,28	0,28	0,28
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	22	10	3	9	0	22	11	11	5	2	0,22	0,22	0,22
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di (//; Moved to Xeroderma pigmentosum)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
NS	RN0380	Filippi sindrome di (ORPHA3255; Filippi syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1021	Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0900	Fryns sindrome di (ORPHA2059; Fryns syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	3	1	0	2	1	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	16	2	2	12	1	15	9	6	2	3	0,18	0,12	0,15
NS	RN1540	Levy-Hollister sindrome di (ORPHA2363; Lacrimoauriculodentodigital syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	11	2	4	5	0	11	11	0	8	0	0,22	0,00	0,11
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01
	RN0970	Marshall sindrome di (ORPHA560; Marshall syndrome)	4	2	0	2	0	4	1	3	0	2	0,02	0,06	0,04
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz GBBB syndrome)	3	1	1	1	0	3	3	0	0	0	0,06	0,00	0,03
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	5	2	0	3	0	5	4	1	2	0	0,08	0,02	0,05
	RN0420	Pallister-W sindrome di (ORPHA2804; W Syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	28	25	0	3	1	27	9	18	0	1	0,18	0,35	0,27
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	225	41	31	153	16	209	94	115	43	53	1,90	2,26	2,08
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	45	10	7	28	1	44	23	21	16	11	0,47	0,41	0,44
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	29	10	2	17	0	29	16	13	7	5	0,32	0,26	0,29
	RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	2	1	0	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica (ORPHA1466; COFS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	58	17	4	37	6	52	24	28	12	12	0,49	0,55	0,52
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	51	20	4	27	0	51	28	23	10	11	0,57	0,45	0,51
	RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale (ORPHA2479; Megalocornea-intellectual disability syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	20	8	1	11	1	19	11	8	2	2	0,22	0,16	0,19
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RNG094	Sindromi progeroidi	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Hutchinson-Gilford sindrome di</i> (ORPHA740; <i>Hutchinson-Gilford progeria syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Poichiloderma congenito</i> (ORPHA222628 ; <i>Hereditary poikiloderma</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
		<i>Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di</i> (ORPHA3455; <i>Wiedemann-Rautenstrauch syndrome</i>)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	10	9	0	1	2	8	2	6	0	0	0,04	0,12	0,08
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	5	2	0	3	2	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	19	6	3	10	0	19	7	12	3	3	0,14	0,24	0,19
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	28	7	4	17	0	28	14	14	3	4	0,28	0,28	0,28
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	4	0	1	3	0	4	4	0	4	0	0,08	0,00	0,04
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	11	3	0	8	0	11	4	7	4	3	0,08	0,14	0,11
	RN1260	Wildervanck sindrome di (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01
	RN1280	Winchester sindrome di (ORPHA371428; Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	25	15	3	7	5	20	7	13	1	4	0,14	0,26	0,20
	TOTALE		16.220	6.012	2.149	8.059	558	15.662	6.953	8.709	3.021	2.654	140,62	171,12	156,09
16 - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE															
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>) ²	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
			TOT	A	R	A e R					M	F			
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico (ORPHA1906; Fetal valproate spectrum disorder)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	43	15	12	16	0	43	25	18	15	8	0,51	0,35	0,43
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	4	0	0	4	0	4	2	2	2	0	0,04	0,04	0,04
	RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	66	27	4	35	5	61	26	35	3	1	0,53	0,69	0,61
	RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia (ORPHA2209; Maternal phenylketonuria syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01
	TOTALE		114	43	16	55	5	109	54	55	20	9	1,09	1,08	1,09

LEGENDA

A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO

R = CASO CENSITO NEL REGISTRO

A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI

NA = NON APPLICABILE

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

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

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

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

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

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

NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO

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

1 = 10.033.918 (4.944.359 maschi, 5.089.559 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2025. <https://esploradati.istat.it/databrowser/>

2 = Orphanet. Search for a rare disease. Retrieved May 2026, from orpha.net

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

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

Tabella 6. Sintesi dei principali dati dei casi raggruppati per Categoria di appartenenza della malattia rara.

CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹
	TOT	A	R	A e R					M	F			
1. Malattie infettive e parassitarie	343	131	118	94	16	327	169	158	1	3	3,42	3,10	3,26
2. Tumori	5.861	2.562	586	2.713	341	5.520	2.496	3.024	359	367	50,48	59,42	55,01
3. Malattie delle ghiandole endocrine	6.102	3.014	594	2.494	129	5.973	1.950	4.023	283	1.068	39,44	79,04	59,53
4. Malattie del metabolismo	11.346	5.054	1.094	5.198	1.806	9.540	6.048	3.492	829	726	122,32	68,61	95,08
5. Malattie del sistema immunitario	4.913	2.423	334	2.156	404	4.509	2.076	2.433	297	235	41,99	47,80	44,94
6. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	18.199	9.308	2.496	6.395	1.978	16.221	7.570	8.651	801	546	153,10	169,98	161,66
7. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	23.673	11.046	1.981	10.646	8.019	15.654	8.125	7.529	649	471	164,33	147,93	156,01
8. Malattie dell'apparato visivo	11.738	7.420	831	3.487	282	11.456	6.951	4.505	156	66	140,58	88,51	114,17
9. Malattie del sistema circolatorio	11.575	5.617	610	5.348	2.319	9.256	3.596	5.660	139	153	72,73	111,21	92,25
10. Malattie dell'apparato respiratorio	6.180	3.196	547	2.437	1.304	4.876	2.876	2.000	27	31	58,17	39,30	48,60
11. Malattie dell'apparato digerente	2.930	1.745	225	960	226	2.704	1.550	1.154	121	47	31,35	22,67	26,95
12. Malattie dell'apparato genito-urinario	3.004	1.097	287	1.620	168	2.836	1.335	1.501	101	71	27,00	29,49	28,26
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	8.272	4.091	526	3.655	1.899	6.373	2.276	4.097	190	175	46,03	80,50	63,51
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	10.677	6.775	265	3.637	2.081	8.596	1.355	7.241	21	48	27,40	142,27	85,67
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	16.220	6.012	2.149	8.059	558	15.662	6.953	8.709	3.021	2.654	140,62	171,12	156,09
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	114	43	16	55	5	109	54	55	20	9	1,09	1,08	1,09

ANALISI DEI DATI DEL SOLO REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

I dati fin qui esposti sono stati ricavati dall'assommarsi dei dati Amministrativi delle Esenzioni con quelli del Registro. Ricordiamo che i dati Amministrativi non consentono di esplorare in dettaglio le condizioni rare afferenti ai codici di gruppo, e non danno informazioni sui Centri di riferimento (dato raccolto a partire da ottobre 2022) e sugli specialisti che hanno redatto la certificazione di malattia rara. Sono comunque informazioni molto importanti per la valutazione della prevalenza e per iniziare, almeno per alcune malattie o gruppi di malattie, una analisi più dettagliata. Pertanto, con le prossime analisi valuteremo solo i dati ricavati dal Registro.

In primo luogo, riportiamo nella Tabella 7 il numero delle schede di diagnosi validate registrate annualmente. Questi dati sono espressi anche graficamente dalla Figura 2.

Tabella 7. Numero di schede di diagnosi validate, dall'introduzione dell'applicativo web-based "Rete Malattie Rare", al 31 dicembre 2025.

Periodo	Totale schede a fine periodo
2007	257
2008	2.031
2009	5.761
2010	11.512
2011	16.031
2012	20.740
2013	-
2014	26.285
2015	30.506
2016	34.101
2017	38.142
2018	42.527
2019	50.478
2020	55.933
2021	62.368
2022	67.817
2023	73.893
2024	-
2025	92.337

Figura 2. Numero di schede di diagnosi validate, dall'introduzione dell'applicativo web-based "Rete Malattie Rare", al 31 dicembre 2025.



Come abbiamo detto, le schede validate nel Registro al 31.12.2025 sono 92.337; da queste sono stati ricavati 87.307 casi di malattia rara. Considerato che alcuni pazienti hanno due o più malattie rare, il numero dei singoli soggetti ricavati dalle analisi è di 86.874 persone.

Mentre i certificati di esenzione solo Amministrativi recano il codice con la corrispondente denominazione univoca o di gruppo, il Registro consente di dettagliare meglio da quale malattia afferente ad un codice di esenzione di gruppo sia affetto un paziente. In questo modo possiamo in realtà individuare 757 malattie rare censite. La Tabella 8 riporta la suddivisione per categoria di appartenenza delle condizioni sorvegliate dai Centri di riferimento, e il numero di diverse malattie per le quali è stato segnalato almeno un caso. Si noti che il numero complessivo delle malattie censite in Lombardia è di 892 (sulle 900 teoriche) perché per alcune malattie rare nessun Centro di riferimento si è candidato alla sorveglianza. Inoltre, si segnala che le malattie per cui è stato segnalato almeno un caso sono l'84,9% di tutte le condizioni sorvegliate. È verosimile che quelle per le quali non è stato segnalato nemmeno un caso siano malattie cosiddette ultra rare, che hanno una prevalenza estremamente bassa.

Tabella 8. Numero di condizioni rare sorvegliate dal Registro (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	2	2 (100,0)
2	Tumori	13	13 (100,0)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	27	23 (85,2)
4	Malattie del metabolismo	210	172 (81,9)
5	Malattie del sistema immunitario	35	32 (91,4)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	50	49 (98,0)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	117	109 (93,2)
8	Malattie dell'apparato visivo	29	27 (93,1)
9	Malattie del sistema circolatorio	19	19 (100,0)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	17	17 (100,0)
11	Malattie dell'apparato digerente	12	10 (83,3)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	14	14 (100,0)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	41	35 (85,4)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	14	13 (92,9)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	285	219 (76,8)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	7	3 (42,9)
	Totale	892	757 (84,9)

La Tabella 9 riporta il numero di casi inseriti nel Registro per ciascuna categoria diagnostica.

Tabella 9. Casi di malattia rara (MR) censiti nel Registro e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un Piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Casi di MR	Casi con ≥ 1 PT (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	270	126 (46,7)
2	Tumori	4.045	482 (11,9)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	3.950	2.304 (58,3)
4	Malattie del metabolismo	8.548	4.689 (54,9)
5	Malattie del sistema immunitario	3.120	1.960 (62,8)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	10.089	4.617 (45,8)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	15.856	9.132 (57,6)
8	Malattie dell'apparato visivo	4.680	124 (2,6)
9	Malattie del sistema circolatorio	7.394	4.446 (60,4)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	3.181	1.683 (52,9)
11	Malattie dell'apparato digerente	1.565	625 (39,9)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	2.373	1.692 (71,3)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	4.667	3.812 (81,7)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	4.394	3.811 (86,7)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	13.097	2.993 (22,9)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	78	24 (30,8)
Totale		87.307	42.540 (48,7)

Quasi tutti i Centri di riferimento si sono impegnati nella registrazione dei casi. La Tabella 10 riporta il numero di schede inserite nel Registro da ciascun Centro di riferimento, e riporta anche il numero di Piani terapeutici e di Piani riabilitativi individuali redatti (tra parentesi il numero dei PT e PRI attivi). Nel Registro, infatti, sono stati inseriti 85.648 Piani terapeutici per l'erogazione dei farmaci specifici per il trattamento della malattia rara di cui è affetto il paziente e 355 Piani riabilitativi individuali.

Tabella 10. Numero di Schede di diagnosi, Piani terapeutici (PT) e Piani Riabilitativi Individuali (PRI) validati, per ciascun Centri di riferimento. In parentesi, numero di PT e PRI compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2025. Cod = codice del Centro; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico.

Cod	Centri di riferimento della Rete	Prov.	Schede	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
1	Ospedale Niguarda di Milano	MI	3.640	4.095 (437)	10 (8)
2	Ospedale L. Sacco di Milano	MI	1.284	681 (33)	- (-)
3	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	MI	955	835 (167)	- (-)
4	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	MI	313	355 (115)	- (-)
5	Ospedale S. Paolo di Milano	MI	3.641	3.295 (533)	- (-)
6	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	MI	419	381 (20)	- (-)
7	Presidio Ospedaliero CTO di Milano	MI	273	301 (30)	8 (4)
8	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	MI	633	767 (22)	- (-)
9	Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	MI	30	23 (22)	1 (1)
10	Ospedale di Legnano	MI	1.210	1.205 (177)	- (-)
11	Ospedale di Magenta	MI	521	565 (40)	- (-)
12	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	MB	6.362	7.638 (863)	1 (1)
13	Ospedale di Garbagnate Milanese	MI	257	149 (17)	- (-)
14	Ospedale di Lecco	LC	609	381 (97)	- (-)
15	Ospedale di Merate	LC	167	176 (17)	- (-)
16	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia	CO	1.238	1.067 (178)	7 (-)
17	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	BG	4.454	4.340 (1.336)	175 (71)
18	Ospedale di Treviglio	BG	59	97 (23)	1 (-)
19	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	BS	12.626	11.441 (1.920)	17 (2)
20	Ospedale di Mantova	MN	915	557 (276)	- (-)
21	Ospedale di Cremona	CR	278	112 (15)	- (-)
22	Ospedale di Crema	CR	867	60 (19)	- (-)
23	Ospedale di Gallarate	VA	278	380 (12)	- (-)
24	Ospedale di Busto Arsizio	VA	27	15 (2)	- (-)
25	Ospedale di Saronno	VA	195	151 (7)	1 (-)
26	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	684	485 (95)	- (-)
27	Ospedale F. Del Ponte di Varese	VA	292	257 (33)	- (-)
29	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	MI	988	31 (3)	- (-)

Cod	Centri di riferimento della Rete	Prov.	Schede	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
30	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	MI	8.482	3.750 (469)	28 (19)
31	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	MI	16.939	19.786 (2.142)	9 (2)
32	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	MI	4.779	4.103 (288)	9 (2)
33	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	MI	1.579	2.524 (350)	- (-)
34	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese	MI	112	40 (-)	- (-)
35	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	2.412	2.294 (475)	6 (6)
36	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	PV	7.739	6.108 (883)	1 (-)
37	IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	MI	360	397 (61)	10 (10)
38	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	PV	1.796	1.452 (114)	4 (-)
39	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini	LC	622	752 (48)	12 (4)
40	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Milano	MI	716	1.068 (73)	- (-)
41	Ospedale San Giuseppe di Milano	MI	1.300	1.299 (116)	- (-)
42	Casa di Cura Igea – Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	MI	37	59 (-)	22 (-)
43	I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	BS	264	590 (20)	- (-)
44	Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia	BG	43	149 (19)	- (-)
	I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (non più Presidio dal 10.05.2021)	VA	12	- (-)	- (-)
46	Ospedale di Montichiari	BS	66	49 (-)	- (-)
47	IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	MI	358	189 (189)	- (-)
48	Ospedale di Vimercate	MB	156	118 (52)	- (-)
49	IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	MI	16	14 (14)	- (-)
50	Ospedale di Sondalo	SO	60	56 (32)	- (-)
51	Ospedale di Sondrio	SO	123	82 (29)	- (-)
52	Ospedale di Bozzolo	MN	9	- (-)	- (-)
53	Ospedale di Lodi	LO	4	3 (3)	- (-)
54	IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo	LC	12	2 (2)	- (-)
55	Ospedale Valduce di Como	CO	488	418 (76)	1 (1)
56	Ospedale Bolognini di Seriate	BG	112	27 (16)	- (-)
57	Ospedale di Desio	MB	74	71 (21)	- (-)

Cod	Centri di riferimento della Rete	Prov.	Schede	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
58	IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Gnocchi Onlus di Milano	MI	30	29 (4)	- (-)
59	Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS Pavia (Via Maugeri)	PV	36	30 (14)	- (-)
60	Humanitas San Pio X di Milano	MI	71	1 (1)	- (-)
61	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	BS	307	339 (78)	29 (4)
62	Villa Santa Maria SCS - Tavernerio	CO	8	9 (9)	- (-)
63	IRCCS Ospedale Galeazzi – Sant’Ambrogio di Milano	MI	-	- (-)	- (-)
-	Istituto Clinico Quarenghi S.r.l. (Struttura riabilitativa specialistica per le malattie rare)	BG	-	- (-)	3 (3)
Totale			92.337	85.648 (12.107)	355 (138)

Nota: il numero 28 e il numero 45 non sono attualmente attribuiti ad alcun Centro di riferimento. Il numero totale di Centri di riferimento della Rete Regionale Malattie Rare è: 61.

La Tabella 11 riporta l’elenco completo dei Centri di riferimento della Rete con il numero di codici attribuiti. La seconda e la terza colonna riportano rispettivamente il numero dei diversi codici censiti e la percentuale sul numero di codici attribuiti.

Tabella 11. Numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Centro è di riferimento e numero (N) e percentuale (%) degli stessi per cui, nell'ambito del Centro di riferimento, è stato censito almeno un caso. Cod = codice del Centro; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico.

Cod	Centro di riferimento	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
1	Ospedale Niguarda di Milano	129	116	89,9
2	Ospedale L. Sacco di Milano	78	50	64,1
3	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	82	62	75,6
4	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	37	23	62,2
5	Ospedale S. Paolo di Milano	133	90	67,7
6	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	20	19	95,0
7	Presidio Ospedaliero CTO di Milano	6	6	100,0
8	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	28	25	89,3
9	Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	4	4	100,0
10	Ospedale di Legnano	46	37	80,4
11	Ospedale di Magenta	18	16	88,9
12	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	267	191	71,5
13	Ospedale di Garbagnate Milanese	6	3	50,0
14	Ospedale di Lecco	33	27	81,8
15	Ospedale di Merate	11	10	90,9
16	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia	104	75	72,1
17	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	140	118	84,3
18	Ospedale di Treviglio	6	4	66,7
19	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	282	243	86,2
20	Ospedale di Mantova	36	32	88,9
21	Ospedale di Cremona	23	15	65,2
22	Ospedale di Crema	15	9	60,0
23	Ospedale di Gallarate	12	7	58,3
24	Ospedale di Busto Arsizio	15	3	20,0
25	Ospedale di Saronno	4	3	75,0
26	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	47	31	66,0
27	Ospedale F. Del Ponte di Varese	25	19	76,0
29	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	10	7	70,0
30	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	123	101	82,1

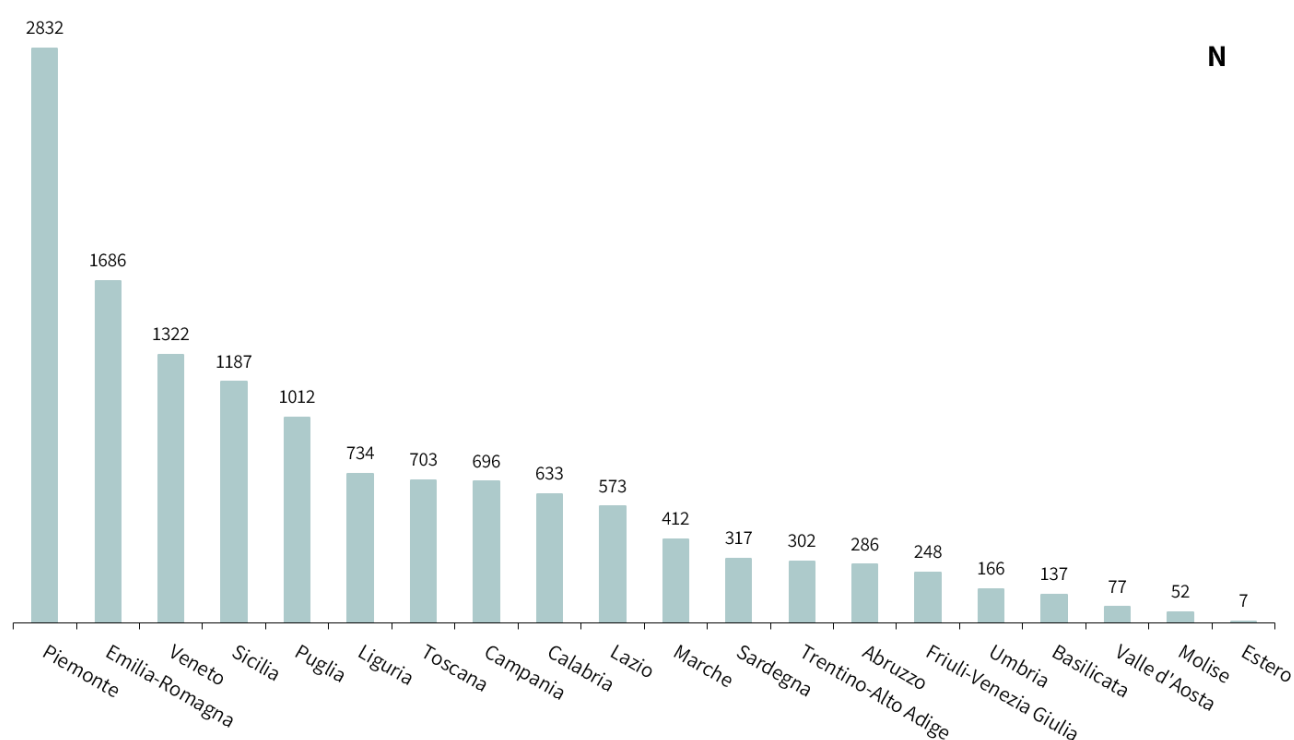
Cod	Centro di riferimento	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
31	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	353	283	80,2
32	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	179	134	74,9
33	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	55	43	78,2
34	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese	10	3	30,0
35	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	69	58	84,1
36	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	164	150	91,5
37	IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	4	4	100,0
38	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	84	60	71,4
39	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini	33	32	97,0
40	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Milano	14	12	85,7
41	Ospedale San Giuseppe di Milano	23	20	87,0
42	Casa di Cura Igea – Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	7	4	57,1
43	I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	7	5	71,4
44	Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia	6	4	66,7
46	Ospedale di Montichiari	5	5	100
47	IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	7	5	71,4
48	Ospedale di Vimercate	11	7	63,6
49	IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	3	2	66,7
50	Ospedale di Sondalo	5	4	80,0
51	Ospedale di Sondrio	9	9	90,0
52	Ospedale di Bozzolo	1	1	100
53	Ospedale di Lodi	4	1	25,0
54	IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo	2	2	100,0
55	Ospedale Valduce di Como	8	8	100,0
56	Ospedale Bolognini di Seriate	2	2	100,0
57	Ospedale di Desio	6	5	83,3
58	IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Gnocchi Onlus di Milano	2	2	100,0
59	Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS Pavia (Via Mageuri)	4	4	100,0
60	Humanitas San Pio X di Milano	4	3	75,0
61	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	21	18	85,7

Cod	Centro di riferimento	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
62	Villa Santa Maria SCS – Tavernerio (CO)	3	1	33,3
63	IRCCS Ospedale Galeazzi – Sant’Ambrogio di Milano	8	-	-

Nota: il numero 28 e il numero 45 non sono attualmente attribuiti ad alcun Centro di riferimento. Il numero totale di Centri di riferimento della Rete Regionale Malattie Rare è: 61.

Degli 88.466 pazienti censiti dal Registro, 13.382 provengono da fuori Regione. I cittadini provengono da tutte le Regioni italiane; quasi la metà provengono da Regioni confinanti con la Lombardia. La loro provenienza è documentata dalla Figura 3.

Figura 3. Distribuzione regionale dei malati rari non residenti in Lombardia censiti nel Registro.



Nella scheda di raccolta dati del Registro è possibile segnalare la data presunta di esordio della malattia, che confrontata – con gli ovvi limiti del caso – con la data della diagnosi, può dare una idea di un possibile ritardo diagnostico. Sono quindi stati analizzati i dati relativi a queste date e i risultati sono sintetizzati nella Tabella 12. Nella

successiva Tabella 13 i risultati sono raggruppati per Categoria di appartenenza della malattia rara.

Tabella 12. Sintesi dei principali dati raccolti del dal Registro.

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

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
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																						
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	60	51	9	68	40	46	12	47	17	70	52	10	51	26	72	56	11	55	35	79
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	210	109	101	40	15	44	19	45	0	90	45	19	45	0	91	45	19	46	0	91
	TOTALE		270	160	110	47	20	45	18	45	0	90	46	18	48	0	91	48	18	49	0	91
2 - TUMORI																						
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	47	22	25	57	2	4	5	2	0	31	4	5	2	0	31	8	6	7	0	31
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	35	17	18	6	11	1	2	0	0	8	1	2	0	0	9	5	9	1	0	43
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	2	0	2	0	0	56	4	56	52	59	56	4	56	52	59	56	3	56	53	59

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
	RB0040	Gardner sindrome di	1	1	0	0	100	24	0	24	24	24	27	0	27	27	27	38	0	38	38	38
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	392	188	204	9	23	34	17	34	0	88	37	19	37	0	88	41	18	43	5	88
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioliomyomatosis)	287	1	286	65	65	43	12	42	0	76	45	12	44	1	77	47	12	47	1	77
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	53	16	37	25	6	23	19	20	0	77	37	21	38	2	80	41	22	46	2	85
	RBG010	Neurofibromatosi	1744	836	908	4	8	5	12	0	0	73	17	19	8	0	76	24	20	16	0	82
		<i>Neurofibromatosi tipo I</i> (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	1631	780	851	4	6	4	10	0	0	73	16	18	8	0	76	23	20	14	0	82
		<i>Neurofibromatosi tipo II</i> (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)	78	35	43	10	38	24	17	23	0	59	31	18	27	0	73	37	17	36	2	73
		<i>Neurofibromatosi tipo III</i> (ORPHA93921; Full schwannomatosis)	35	21	14	3	11	32	19	31	0	61	42	16	48	2	67	43	16	49	2	67
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	11	7	4	18	0	28	20	32	0	59	35	18	42	6	59	41	20	51	8	64
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	1275	520	755	10	20	42	15	43	0	87	45	15	46	11	89	48	15	49	13	89
		<i>Lynch sindrome di</i> (ORPHA144; Lynch syndrome)	1275	520	755	10	20	42	15	43	0	87	45	15	46	11	89	48	15	49	13	89
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	198	100	98	8	12	49	17	50	0	82	54	15	55	16	84	59	14	60	18	85
	TOTALE		4045	1708	2337	12	17	25	23	23	0	88	32	22	33	0	89	36	22	39	0	89
3 - MALATTIE DELLE ghiandole endocrine																						
P	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	105	60	45	78	3	22	20	15	0	74	23	21	15	0	76	31	21	31	0	76
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	304	228	76	92	13	18	12	16	0	65	26	15	20	1	90	33	16	30	7	90
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	172	107	65	68	2	45	12	45	9	77	50	12	51	9	79	53	11	52	15	79
		<i>Conn sindrome di</i>	85	50	35	69	1	45	11	45	18	77	50	10	49	27	79	53	10	52	28	79
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	87	57	30	67	2	45	13	45	9	66	50	13	51	9	72	53	12	54	15	72
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	416	154	262	44	4	7	12	0	0	70	10	14	6	0	73	17	16	13	0	74

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
		17-alfa-idrossilasi deficit di (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	4	2	2	75	0	6	11	0	0	25	9	10	5	0	25	33	11	34	17	48
		18-idrossilasi deficit di	1	1	0	100	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	31	0	31	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	22	21	22	1	42
		21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	401	148	253	43	4	7	12	0	0	70	10	14	6	0	73	17	16	12	0	74
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	8	2	6	63	0	9	10	6	0	30	12	10	12	0	30	19	15	18	0	47
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	119	84	35	84	2	5	6	2	0	45	8	7	8	0	46	14	9	13	0	57
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	196	148	48	92	13	17	13	15	0	62	24	14	18	0	68	29	15	25	0	72
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	1061	214	847	33	2	37	17	38	0	80	45	16	46	1	82	48	15	49	3	87
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	14	5	9	43	0	30	22	32	2	68	35	20	35	2	68	41	20	43	3	70
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	130	32	98	65	2	41	15	40	2	80	47	16	47	6	82	52	15	52	8	87
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	917	177	740	28	2	37	17	37	0	79	45	16	46	1	80	48	15	48	10	81
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
		Laron sindrome di (ORPHA633; Laron syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	1243	92	1151	69	3	7	1	7	0	10	7	1	8	0	11	8	2	8	1	18
	RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Donohue syndrome)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	11
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA566243; Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta)	72	30	42	64	18	21	17	19	0	81	24	20	22	0	83	34	21	33	0	83
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	5	1	4	40	20	4	5	2	0	13	17	7	21	6	24	28	18	24	6	55
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	254	108	146	38	6	32	19	30	0	76	35	20	36	1	81	41	20	43	3	82
		Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	119	58	61	49	6	33	18	32	0	75	38	18	39	1	81	45	19	47	3	82

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
		Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia type 2A)	128	49	79	30	7	31	21	28	0	76	33	21	30	1	76	38	21	37	3	76
		Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia type 2B)	4	0	4	25	0	18	16	16	2	39	18	16	16	3	39	29	7	30	18	39
		Sindrome MEN tipo 4 (ORPHA276152; Multiple endocrine neoplasia type 4)	3	1	2	0	0	42	17	31	29	65	42	17	31	29	67	43	18	31	29	68
	TOTALE		3950	1227	2723	58	5	20	19	12	0	81	24	21	15	0	90	28	22	20	0	90
4 - MALATTIE DEL METABOLISMO																						
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	1859	998	861	51	19	3	9	0	0	67	7	14	0	0	73	16	17	9	0	82
		Acidemia glutarica non tipizzata	4	2	2	100	25	9	15	0	0	35	10	17	1	0	39	10	17	1	0	39
		Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)	10	4	6	100	0	5	10	0	0	30	5	10	1	0	31	10	12	4	0	33
		Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	6	2	4	100	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	6	7	3	0	16
		Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE) (ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB)	4	3	1	75	25	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	9	8	8	0	19
		Acidemia metilmalonica non tipizzata	24	12	12	96	4	1	4	0	0	18	1	4	0	0	18	5	6	2	0	19
		Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)	19	14	5	100	26	7	11	0	0	32	9	13	0	0	36	14	14	10	0	37
		Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	9	5	4	100	0	2	4	0	0	10	2	4	0	0	10	15	13	13	0	40
		Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)	10	6	4	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	7	10	2	0	33
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	56	24	32	82	13	6	13	0	0	53	11	18	1	0	66	15	18	8	0	73
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE) (ORPHA391417; HSD10 disease)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
		Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE) (ORPHA20; 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Aciduria 3-metilglutaconica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)	4	4	0	50	0	1	1	1	0	1	3	2	3	0	6	5	2	5	2	7
		Aciduria idrossiglutarica (ORPHA19; 2-hydroxyglutaric aciduria)	8	6	2	75	100	9	12	4	1	39	22	26	10	3	73	30	24	18	6	74
		Albinismo (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	344	183	161	9	49	0	1	0	0	23	9	14	1	0	65	11	14	5	0	65

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
		Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	18	13	5	89	0	13	15	8	0	45	41	17	45	0	65	50	13	53	19	69
		Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	9	6	3	89	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	3	20	10	25	1	30
		Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	190	110	80	87	17	17	13	16	0	56	25	17	22	0	69	37	18	39	1	82
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	8	5	3	63	13	1	2	0	0	5	1	2	0	0	5	1	3	0	0	8
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	24	6	18	88	0	16	16	8	0	39	19	16	27	0	40	20	17	27	0	40
		Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
		Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE) (ORPHA13; 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency)	7	4	3	100	14	6	15	0	0	42	10	16	0	0	43	26	18	36	0	47
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	5	2	3	40	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	3
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	25	16	9	100	4	0	1	0	0	3	1	4	0	0	19	5	10	0	0	40
		Deficit piruvato carbossilasi (SNE) (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
		Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE) (ORPHA226; Dihydropteridine reductase deficiency)	6	3	3	100	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	5	16	7	17	2	25
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi renal tubular syndrome)	7	5	2	71	0	2	4	0	0	11	7	9	4	0	27	20	9	18	4	37
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	309	165	144	94	14	0	3	0	0	49	2	7	0	0	57	24	17	23	0	68
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	2	1	1	100	100	12	10	12	2	22	19	15	19	4	34	28	6	28	22	34
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	8	4	4	100	50	9	14	2	0	40	24	12	23	8	40	27	10	26	13	40
1E		Iperfenilalaninemia	441	233	208	27	12	0	0	0	0	0	0	3	0	0	31	8	10	4	0	46
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	185	90	95	3	3	1	6	0	0	49	1	7	0	0	49	7	11	0	0	49
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	9	4	5	67	11	1	2	0	0	5	1	2	0	0	6	5	6	0	0	17
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	2	2	0	100	0	2	2	2	0	4	3	2	3	1	4	10	5	10	5	14
		Iperlisinemia (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	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
		<i>Ipermetioninemia (SNE)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; hyperprolinemia type 2)</i>	11	10	1	82	9	5	13	0	0	46	6	13	3	0	46	10	12	6	0	47
		<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)</i>	23	15	8	87	30	0	1	0	0	4	1	3	0	0	16	12	8	11	0	30
		<i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE) (ORPHA394; Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency)</i>	33	19	14	100	12	18	20	9	0	67	22	21	16	0	67	30	20	32	0	67
		<i>Ornitina aminotransferasi deficit di (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)</i>	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24
		<i>Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)</i>	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
		<i>Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome)</i>	4	2	2	100	25	16	26	2	0	61	26	26	20	1	64	31	28	25	4	69
		<i>Tirosinemia non tipizzata</i>	9	5	4	67	11	1	1	0	0	2	2	2	1	0	8	10	13	1	0	40
		<i>Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)</i>	3	0	3	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	3	1	2	2	5
		<i>Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)</i>	6	4	2	67	17	0	0	0	0	0	2	2	2	0	6	38	17	43	3	54
		<i>Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)</i>	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	125	50	75	87	14	9	17	0	0	82	11	18	1	0	82	16	19	8	0	82
		<i>Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)</i>	21	8	13	100	14	1	1	0	0	4	2	7	0	0	32	12	14	7	0	52
		<i>Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)</i>	6	5	1	100	17	2	3	1	0	9	3	4	3	0	11	10	13	7	0	38
		<i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase I deficiency)</i>	4	2	2	100	0	1	1	0	0	2	2	4	0	0	9	2	4	0	0	9
		<i>Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)</i>	42	20	22	93	10	2	6	0	0	36	2	6	0	0	36	5	8	1	0	42
		<i>Citrullinemia tipo II (SNE) (ORPHA247585; Citrullinemia type II)</i>	2	0	2	50	0	18	18	18	0	35	37	2	37	35	39	43	8	43	35	50
1A		<i>Iperammoniemia ereditaria</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6

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>N-acetil-glutamato-sintetasi (NAGS) deficit di</i> (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	18	18	18	0	36	28	8	28	20	36
		<i>Oritina transcarbamilasi (OTC) deficit di</i> (ORPHA664; Ornithine transcarbamilase deficiency)	47	14	33	77	21	21	22	7	0	82	23	22	15	0	82	30	20	28	0	82
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	446	211	235	71	21	8	16	0	0	69	15	19	5	0	72	22	20	16	0	79
		<i>Aspartilglucosaminuria</i> (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
		<i>Difetti del trasporto del glucosio</i> (ORPHA79178; Glucose transport disorder)	60	23	37	80	47	2	3	1	0	24	12	11	9	0	43	15	11	13	0	44
		<i>Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di</i> (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	9	5	4	67	11	2	2	1	0	7	6	4	7	0	13	13	11	9	1	35
		<i>Galattosemia (SNE)</i> (ORPHA352; Galactosemia)	43	22	21	60	16	0	0	0	0	0	0	2	0	0	11	13	14	8	0	45
		<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i> (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	18	15	3	22	6	4	8	2	0	36	6	8	4	0	36	10	11	7	1	42
		<i>Glicogenosi tipo 1</i> (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	64	33	31	81	22	1	2	0	0	18	5	12	0	0	57	16	14	14	0	57
		<i>Glicogenosi tipo 2</i> (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	95	50	45	78	17	24	20	20	0	69	30	22	33	0	71	37	24	43	0	79
		<i>Glicogenosi tipo 3</i> (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	26	13	13	81	50	1	2	0	0	7	4	7	1	0	31	20	16	18	1	51
		<i>Glicogenosi tipo 4</i> (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
		<i>Glicogenosi tipo 5</i> (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	31	13	18	10	6	24	18	19	0	65	34	19	28	2	69	39	18	41	9	71
		<i>Glicogenosi tipo 6</i> (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	15	2	15	13	16
		<i>Glicogenosi tipo 7</i> (ORPHA371; Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
		<i>Glicogenosi tipo 11</i> (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	6	2	4	83	17	1	1	0	0	2	2	2	1	0	7	13	8	12	3	24

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>Glicogeno-sintetasi deficit di</i> (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	5	3	2	40	20	2	2	0	0	6	3	2	2	2	7	4	2	3	2	7
		<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio</i> (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	63	21	42	97	6	2	8	0	0	59	10	14	3	0	59	15	15	10	0	60
		<i>Iperossaluria primaria</i> (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	16	7	9	88	19	6	9	4	0	37	16	16	13	0	47	25	17	22	0	52
		<i>Malattia da corpi poliglucosani</i> (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease)	5	2	3	40	20	37	14	36	12	53	51	17	55	25	72	51	17	55	26	71
	RCG061	<i>Iperinsulinismi congeniti</i> (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	67	37	30	70	7	0	1	0	0	9	1	2	0	0	15	4	5	1	0	16
	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)</i>	247	142	105	68	12	18	18	13	0	68	22	21	18	0	82	26	22	25	0	87
		<i>Abetalipoproteinemia</i> (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	25	17	25	1	55
		<i>Beta ossidazione deficit di</i> (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	97	51	46	78	8	12	20	0	0	68	13	22	1	0	77	15	23	2	0	79
		<i>Carnitina muscolare deficit di</i> (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	24	6	18	100	4	21	16	27	0	45	22	18	27	0	50	23	19	27	0	65
		<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i> (ORPHA444490; Familial chylomicronemia syndrome)	5	3	2	80	0	24	17	25	0	47	36	20	38	1	57	38	17	40	9	57
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	25
		<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i> (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	15	10	5	93	13	16	19	9	0	62	27	19	21	1	72	46	15	44	22	76
		<i>Ipertrigliceridemia familiare</i>	29	21	8	31	0	22	15	19	0	56	34	17	37	0	82	41	16	42	0	87
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare</i> (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
		<i>Ipo betalipoproteinemia familiare</i> (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	47	29	18	72	11	21	15	15	0	64	26	17	20	1	65	28	16	22	1	65
		<i>Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di</i> (ORPHA650; LCAT deficiency)	11	8	3	0	91	26	8	28	9	38	31	8	31	20	50	41	9	43	20	52
		<i>Tangier malattia di</i> (ORPHA31150; Tangier disease)	7	6	1	0	14	27	8	27	13	39	34	13	30	14	55	34	14	30	13	55
	RN1200	<i>Smith-Lemli-Opitz sindrome di</i> (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	9	11	3	0	25	12	11	5	3	28
	RCG072	<i>Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari</i>	4	4	0	75	50	11	12	8	0	30	33	11	38	14	43	35	12	40	14	45

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>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1</i> (ORPHA79301; Congenital bile acid synthesis defect type 1)	1	1	0	100	100	2	0	2	2	2	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i> (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	3	3	0	67	33	14	12	13	0	30	40	3	40	36	43	41	3	40	39	45
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA528; Congenital generalized lipodystrophy)	4	3	1	0	0	0	0	0	0	0	15	15	15	0	31	17	14	18	1	32
	RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	14	5	9	7	29	40	15	45	0	57	51	8	53	35	65	51	8	53	35	65
	RCG084	Malattie perossisomiali	5	3	2	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	9	11	1	0	28
		<i>Acidemia pipecolica</i> (ORPHA34; Pipecolic acidemia)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	17	0	17	17	17
		<i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i> (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	4	3	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	12	1	0	28
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	114	91	23	68	56	19	19	13	0	69	27	20	25	0	79	31	21	32	0	79
	RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	4	4	0	50	25	1	1	1	0	3	4	3	4	0	9	4	3	4	0	9
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	4	2	2	0	0	1	1	1	0	3	12	13	7	0	34	13	14	8	0	36
		<i>Iperekplexia ereditaria</i> (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)	3	2	1	0	0	1	1	0	0	3	12	15	3	0	34	14	16	5	0	36
		<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	224	122	102	21	3	29	22	31	0	74	37	19	40	1	74	43	20	45	2	84
		<i>Coproporfiria ereditaria</i> (ORPHA79273; Hereditary coproporphyria)	7	3	4	14	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
		<i>Porfiria acuta intermittente</i> (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	34	11	23	0	6	32	16	35	3	74	34	16	38	5	74	37	18	39	5	82
		<i>Porfiria cutanea tarda</i> (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	78	63	15	9	1	49	13	51	0	74	52	11	54	23	74	61	13	62	24	84
1B		<i>Porfiria eritropoietica</i>	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i> (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	3	2	1	0	0	2	1	2	1	4	38	23	52	6	56	40	20	52	12	56
		<i>Porfiria eritropoietica epatica</i> (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	12	0	12	12	12
		<i>Porfiria variegata</i> (ORPHA79473; Variegated porphyria)	22	7	15	5	14	36	14	40	0	62	39	13	41	9	62	44	13	43	13	63
		<i>Protoporfiria eritropoietica</i> (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	78	36	42	47	1	6	11	3	0	70	25	18	21	1	71	30	17	30	2	73

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
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	7	7	0	100	29	0	0	0	0	1	6	7	3	1	23	17	11	14	2	33
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i> (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	6	6	0	100	33	0	0	0	0	1	7	8	3	1	23	16	12	14	2	33
		<i>Xantinuria</i> (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RC0160	Ipofosfatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)	24	6	18	29	0	28	25	30	0	64	37	23	43	0	66	39	22	43	1	67
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE																						
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	178	89	89	69	5	10	16	0	0	77	12	18	0	0	77	15	19	4	0	79
		<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE)</i> (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	11	7	4	100	9	12	17	0	0	43	13	17	0	0	43	21	21	26	0	53
		<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	19	22	8	0	58	25	28	8	0	61	27	29	8	0	63
		<i>Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE)</i> (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	2	0	2	100	0	31	2	31	29	32	31	2	31	29	32	32	0	32	32	32
		<i>Deficit del trasporto carnitina (SNE)</i> (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	29	6	23	100	0	19	19	21	0	77	22	19	23	0	77	22	20	23	0	79
		<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)</i> (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	34	22	12	59	6	1	4	0	0	21	2	6	0	0	24	3	7	0	0	28
		<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)</i> (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	25	11	14	60	12	5	13	0	0	61	5	14	0	0	62	7	17	0	0	74
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)</i> (ORPHA156; Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency)	5	4	1	80	0	6	7	2	0	18	7	7	2	0	18	18	9	22	0	25
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)</i> (ORPHA157; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	26	13	13	38	0	9	12	4	0	48	14	16	9	0	50	16	15	14	0	51
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato</i>	14	9	5	64	0	22	20	20	0	67	27	22	29	0	70	33	21	32	2	70
		<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)</i> (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	1	0	100	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)</i> (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	21	11	10	81	10	7	14	0	0	49	13	18	2	0	50	17	20	4	0	65
		<i>Deficit proteina trifunzionale (SNE)</i> (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	5	3	2	40	0	3	2	3	0	6	4	4	4	0	9	5	4	6	0	10
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	7	7	7	0	14
		<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di</i> (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	7	7	7	0	14
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	5	1	4	80	20	2	2	1	0	5	6	5	4	0	16	9	6	11	0	16

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>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di</i> (ORPHA79246; <i>Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency</i>)	5	1	4	80	20	2	2	1	0	5	6	5	4	0	16	9	6	11	0	16
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	5	3	2	80	60	11	11	8	0	29	21	20	21	0	52	26	17	24	0	52
		<i>Citocromo C ossidasi deficit di</i> (ORPHA254905; <i>Isolated cytochrome C oxidase deficiency</i>)	5	3	2	80	60	11	11	8	0	29	21	20	21	0	52	26	17	24	0	52
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	40	18	22	78	35	39	18	42	0	69	46	20	50	0	88	49	20	52	0	88
		<i>Miopia mitocondriale a trasmissione materna</i> (ORPHA254788; <i>Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy</i>)	10	6	4	80	30	39	25	45	0	69	48	28	53	0	88	52	29	62	0	88
		<i>Oftalmoplegia esterna progressiva</i> (ORPHA520820; <i>Progressive external ophthalmoplegia</i>)	26	11	15	73	35	41	15	41	15	68	48	16	50	17	78	51	15	52	17	78
		<i>Sindrome NARP</i> (ORPHA644; <i>NARP syndrome</i>)	4	1	3	100	50	27	17	30	5	44	31	18	31	10	52	31	18	31	10	53
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	143	61	82	78	41	31	17	30	0	68	39	19	38	0	78	42	19	44	0	81
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	73	35	38	53	23	37	18	40	0	73	43	18	46	4	76	48	16	49	10	79
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; <i>Leber hereditary optic neuropathy</i>)	216	129	87	59	43	27	18	25	0	75	34	17	34	0	76	35	17	36	4	78
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; <i>Pearson syndrome</i>)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; <i>Alpers-Huttenlocher syndrome</i>)	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; <i>Kearns-Sayre syndrome</i>)	139	58	81	72	45	32	19	30	0	80	42	18	40	6	82	46	18	45	6	83
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	33	16	17	67	27	11	17	2	0	64	20	23	10	0	86	24	23	16	0	88
		<i>Deficit del coenzima Q10</i> (ORPHA35656; <i>Coenzyme Q10 deficiency</i>)	33	16	17	67	27	11	17	2	0	64	20	23	10	0	86	24	23	16	0	88
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; <i>Leigh syndrome</i>)	126	68	58	85	42	2	6	0	0	39	6	9	2	0	51	10	10	8	0	51
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	4	1	3	75	25	1	1	1	0	3	4	4	3	1	10	14	8	14	3	23
		<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di</i> (ORPHA382; <i>Guanidinoacetate methyltransferase deficiency</i>)	4	1	3	75	25	1	1	1	0	3	4	4	3	1	10	14	8	14	3	23
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	14	5	9	71	21	5	8	1	0	23	9	10	8	0	36	11	11	9	0	42
		<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i> (ORPHA353217; <i>Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination</i>)	14	5	9	71	21	5	8	1	0	23	9	10	8	0	36	11	11	9	0	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
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																						
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	360	170	190	74	16	30	21	30	0	81	35	20	35	0	82	39	20	40	0	83
		Chanarin-Dorfman malattia di (ORPHA98907; Neutral lipid storage disease with ichthyosis)	1	1	0	0	0	37	0	37	37	37	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
		Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	245	106	139	69	19	35	21	38	0	81	39	20	41	0	82	42	19	42	0	83
		Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	89	47	42	89	6	20	17	19	0	61	26	19	24	0	69	37	20	36	0	78
		Niemann-Pick malattia di (ORPHA618899; Acid sphingomyelinase deficiency)	25	16	9	76	24	15	13	11	0	41	21	17	21	0	55	24	17	21	0	59
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	130	85	45	74	38	2	4	1	0	38	4	6	3	0	53	13	12	10	0	59
		Mucopolisaccaridosi non tipizzata	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
		Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	27	13	14	67	41	1	2	0	0	7	4	6	1	0	32	11	12	6	0	41
		Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	34	34	0	82	24	4	7	2	0	38	5	9	3	0	53	13	11	11	0	54
		Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	30	17	13	67	37	2	2	1	0	11	5	3	4	0	12	11	7	10	1	32
		Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	29	15	14	69	55	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	18	17	12	0	59
		Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	8	4	4	100	50	1	1	1	0	4	2	2	2	0	6	6	3	6	2	14
		Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	12	6	6	33	25	4	5	0	0	14	6	6	7	0	14	11	13	9	0	47
		Mucolipidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidosis type II)	6	4	2	33	17	2	5	0	0	14	2	5	0	0	14	3	5	1	0	15
		Mucolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidosis type III)	4	2	2	50	50	7	4	8	0	12	10	2	10	9	13	23	14	17	13	47
		Mucolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucolipidosis type IV)	2	0	2	0	0	4	4	4	0	7	9	4	9	5	12	10	5	10	5	15
	RCG091	Oligosaccaridosi	23	8	15	83	26	6	9	3	0	33	18	15	13	0	54	27	15	24	0	55
		Galattosialidosi (ORPHA351; Galactosialidosis)	4	1	3	75	25	7	3	7	3	10	13	8	10	5	27	18	11	15	6	36
		Malattia da accumulo di acido sialico (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24

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>Mannosidosi</i> (ORPHA61; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Beta-mannosidosis)	12	5	7	100	33	3	2	3	0	7	13	8	12	3	29	26	12	25	8	43
		<i>Sialidosi</i> (ORPHA309294; Sialidosis)	6	1	5	50	17	14	14	14	0	33	30	22	37	0	54	34	21	43	0	55
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	23	8	15	52	35	5	4	3	0	14	12	11	9	0	35	13	11	11	0	35
		<i>Gangliosidosi-GM1</i> (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	14	6	8	57	29	3	3	2	0	10	7	6	6	0	20	9	7	8	0	21
		<i>Gangliosidosi-GM2</i> (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	9	2	7	44	44	7	5	7	0	14	19	13	19	1	35	19	13	19	1	35
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	11	1	10	55	27	4	5	4	0	18	7	6	6	2	25	13	14	7	3	44
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	8	4	4	75	25	12	10	8	2	36	16	12	12	6	44	22	12	20	8	44
		<i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo</i> (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	8	4	4	75	25	12	10	8	2	36	16	12	12	6	44	22	12	20	8	44
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI																						
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina (ORPHA65284; Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease)	117	56	61	97	1	1	6	0	0	41	2	7	0	0	42	2	7	0	0	43
	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)	21	10	11	100	24	2	6	0	0	18	5	9	0	0	33	9	11	3	0	44
		<i>Cobalamina C deficit congenito di</i> (ORPHA79282; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cb(C))	21	10	11	100	24	2	6	0	0	18	5	9	0	0	33	9	11	3	0	44
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
		<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i> (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	82	35	47	84	9	7	15	1	0	63	14	19	3	0	75	27	20	27	0	75
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	4	0	4	75	25	1	1	0	0	2	6	6	4	0	14	7	7	5	0	16
		<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i> (ORPHA79096; Pyridoxamine-5-phosphate deficiency-developmental and epileptic encephalopathy)	4	0	4	75	25	1	1	0	0	2	6	6	4	0	14	7	7	5	0	16
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI																						
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	815	626	189	10	7	45	15	45	0	83	47	15	48	0	83	51	15	52	7	88

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		Anemia microcitica ereditaria	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
1B		Emocromatosi ereditaria	226	190	36	4	8	47	14	49	12	77	48	13	49	13	77	54	14	57	15	88
		Emocromatosi ereditaria non determinata	43	38	5	16	2	43	15	45	8	71	47	14	50	15	72	48	13	50	15	72
		Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)	460	348	112	13	4	46	15	46	9	83	47	15	47	10	83	51	15	52	12	84
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A (ORPHA79230; HJV or HAMP-related hemochromatosis)	13	7	6	38	38	32	18	31	7	64	36	18	37	8	68	39	17	38	16	68
		Emocromatosi ereditaria tipo 3 (ORPHA225123; TFR2-related hemochromatosis)	9	9	0	11	11	46	19	46	11	75	49	19	50	14	75	52	19	60	15	75
		Emocromatosi ereditaria tipo 4 (ORPHA648562; Ferroportin disease)	33	19	14	6	27	39	16	40	10	71	44	16	45	19	72	45	16	45	19	72
		IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	11	1	10	27	18	27	20	30	0	60	29	21	31	0	64	32	18	32	7	65
		Sindrome iperferritinemia-cataratta (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	19	13	6	0	16	39	15	40	17	70	44	15	41	20	74	46	14	43	20	74
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	9	5	4	78	44	48	11	52	35	60	52	9	52	39	66	54	8	52	42	66
	RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	21	15	28	0	34	23	11	28	8	34
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	4	3	1	75	0	0	0	0	0	0	1	2	1	0	4	3	2	3	1	6
		Menkes sindrome di (ORPHA565; Menkes disease)	4	3	1	75	0	0	0	0	0	0	1	2	1	0	4	3	2	3	1	6
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	150	88	62	83	26	16	13	12	0	62	18	13	14	1	64	30	17	30	1	65
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	3	0	3	100	0	1	0	1	0	1	2	3	1	0	6	4	4	1	0	10
		Ipomagnesemia ereditaria primitiva (ORPHA309848; Disorder of magnesium transport)	3	0	3	100	0	1	0	1	0	1	2	3	1	0	6	4	4	1	0	10
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																						
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	20	13	7	65	5	2	5	0	0	15	9	10	4	0	31	13	13	10	0	50
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	2608	1851	757	54	36	64	17	68	0	95	67	15	70	1	95	68	15	71	1	95
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	10	3	7	50	0	3	10	0	0	34	7	11	1	0	36	12	11	8	0	36

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
	TOTALE		8548	5150	3398	55	24	31	30	27	0	95	35	29	35	0	95	40	28	41	0	95
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO																						
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	54	28	26	91	6	10	11	7	0	62	21	16	18	1	62	48	23	50	4	95
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	420	214	206	24	35	39	20	43	0	82	42	21	46	0	82	45	20	48	0	84
	RCG150	Istiocitosi croniche	341	186	155	19	27	33	21	33	0	86	34	21	34	0	87	38	21	38	1	89
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	25	14	11	20	12	46	19	46	0	81	47	20	47	1	82	50	20	50	2	83
		<i>Erdheim Chester malattia di (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)</i>	32	22	10	91	47	55	12	57	31	74	57	12	61	31	74	58	12	61	31	76
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)</i>	275	145	130	11	25	30	20	28	0	86	30	20	29	0	87	34	20	34	1	89
1D		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	9	5	4	22	33	38	20	33	0	69	39	19	33	7	69	46	17	42	14	71
	RCG160	Immunodeficienze primarie	911	484	427	58	20	16	20	6	0	79	22	21	15	0	87	28	21	23	0	88
		<i>Agammaglobulinemia (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)</i>	92	81	11	54	33	6	11	1	0	54	9	14	3	0	71	20	16	18	0	78
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)</i>	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	4	11	8	11	3	18
		<i>Difetto idiopatico di CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)</i>	39	24	15	72	26	16	20	8	0	64	21	20	13	0	69	25	19	17	0	69
		<i>DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RRG090) (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)</i>	165	86	79	21	9	1	4	0	0	31	6	10	1	0	54	9	10	6	0	55
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)</i>	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	12	8	16	0	19	15	5	16	8	21
		<i>Duncan sindrome di (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)</i>	4	4	0	25	50	3	2	3	1	6	10	4	8	6	17	14	4	15	8	18
		<i>Griscelli sindrome di (ORPHA381; Griscelli syndrome)</i>	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
		<i>Immunodeficienza combinata grave (SNR) (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)</i>	47	21	26	51	40	7	17	0	0	71	9	17	1	0	72	17	18	9	0	72
		<i>Immunodeficienza comune variabile (ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and related disorders)</i>	497	233	264	69	19	25	20	21	0	79	33	20	33	0	87	38	20	39	0	88

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>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)</i>	13	5	8	92	0	10	13	6	0	50	14	14	9	0	55	20	13	17	6	61
		<i>Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)</i>	31	15	16	55	29	2	4	0	0	17	12	12	8	0	42	19	14	15	0	49
		<i>Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)</i>	6	5	1	50	50	2	2	0	0	5	6	5	6	0	12	15	11	16	0	34
		<i>WHIM syndrome (ORPHA51636; WHIM syndrome)</i>	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	5	24	4	24	20	28
		<i>Wiskott-Aldrich syndrome di (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)</i>	9	9	0	67	11	2	4	0	0	14	2	6	0	0	18	14	14	15	0	44
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	516	278	238	95	13	36	24	36	0	85	39	24	40	0	85	42	23	43	0	86
		<i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)</i>	93	48	45	94	3	8	5	9	0	17	10	8	10	1	49	14	10	13	1	50
		<i>Blau sindrome di (ORPHA90340; Blau syndrome)</i>	2	0	2	50	0	12	12	12	0	24	36	1	36	35	36	40	5	40	35	44
		<i>CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)</i>	4	1	3	100	0	7	6	5	0	17	21	18	16	0	50	23	18	20	0	50
		<i>Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)</i>	12	5	7	100	25	5	7	1	0	17	16	11	15	2	33	21	10	22	6	39
		<i>Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)</i>	177	91	86	95	13	41	16	40	12	81	43	16	42	15	81	46	16	45	17	82
		<i>Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)</i>	167	114	53	96	19	59	15	61	11	85	60	14	63	13	85	62	14	64	14	86
		<i>Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)</i>	18	9	9	89	11	13	17	5	0	53	34	20	37	2	66	36	19	37	6	66
		<i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)</i>	37	10	27	95	11	12	7	11	1	41	13	8	12	1	42	16	9	15	1	55
		<i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)</i>	6	0	6	100	0	15	12	11	0	32	21	14	13	10	44	23	13	19	11	45
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	169	89	80	80	26	15	12	12	0	59	29	16	28	2	86	35	16	35	2	86
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	28	15	13	93	21	7	10	3	0	43	31	19	35	0	67	40	19	46	0	83
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	666	161	505	84	7	39	15	37	0	84	43	14	40	11	86	48	14	47	11	88

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
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	15	7	8	80	7	59	13	58	30	80	62	13	63	33	80	63	13	64	33	80
	TOTALE		3120	1462	1658	63	19	29	22	28	0	86	34	22	34	0	87	39	21	40	0	95
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																						
	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	2139	1011	1128	59	9	9	15	2	0	75	13	18	3	0	76	26	19	25	0	81
		<i>Anemia a cellule falciformi</i> (ORPHA232; Sickle cell anemia)	557	248	309	70	4	6	10	2	0	64	8	12	2	0	64	17	16	11	0	68
		<i>Anemia diseritropoietica congenita</i> (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	55	30	25	27	38	15	17	7	0	71	27	19	29	0	72	36	17	37	2	74
		<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i> (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	10	6	4	80	10	13	14	7	0	49	27	22	22	1	68	37	20	36	7	68
		<i>Blackfan-Diamond anemia di</i> (ORPHA124; Diamond-Blackfan anemia)	22	11	11	59	0	2	8	0	0	37	2	8	0	0	37	12	10	12	0	39
		<i>Drepanocitosi - beta talassemia</i> (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	119	49	70	90	3	5	10	2	0	62	7	12	2	0	65	18	18	10	0	66
		<i>Fanconi anemia di</i> (ORPHA84; Fanconi Anemia)	15	10	5	7	13	7	9	2	0	31	12	12	8	0	40	14	11	13	1	40
		<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi</i> (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	5	2	3	60	40	15	13	18	0	34	17	18	18	0	48	22	15	19	2	48
		<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di</i> (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
		<i>Piruvato chinasi deficit di</i> (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	27	15	12	11	41	13	16	8	0	65	19	16	19	0	65	27	18	22	0	65
		<i>Sferocitosi ereditaria</i> (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	461	250	211	30	18	15	18	7	0	75	22	20	18	0	76	27	20	24	0	81
		<i>Talassemia intermedia</i> (ORPHA707786; Thalassaemia)	264	104	160	81	4	16	18	7	0	74	21	20	17	0	74	32	20	32	0	79
		<i>Talassemia major</i> (ORPHA707786; Thalassaemia)	259	114	145	85	9	1	6	0	0	52	2	7	0	0	70	34	16	38	0	71
1C		<i>Talassemie</i>	344	172	172	45	3	9	14	1	0	61	11	17	2	0	75	32	15	33	0	77
	RD0010	Sindrome emolitica uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	312	134	178	25	11	16	19	5	0	78	16	20	5	0	78	20	19	11	0	78
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	87	34	53	46	7	45	19	44	12	80	46	19	45	17	80	51	18	53	17	86

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
	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)	4592	2571	2021	36	10	15	21	0	0	89	30	21	29	0	91	39	20	38	0	95
		<i>Afibrinogenemia</i> (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	8	3	5	25	25	11	18	0	0	47	24	21	26	0	64	36	17	35	7	67
		<i>Antiplasmina deficit di</i> (ORPHA79; Congenital alpha2-antiplasmin deficiency)	1	0	1	100	0	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35
		<i>Antitrombina deficit di</i> (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	171	64	107	22	10	23	21	22	0	78	34	17	32	6	82	39	18	37	6	91
		<i>Disfibrinogenemia</i> (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	53	21	32	9	9	19	23	3	0	76	38	18	37	3	76	40	17	39	8	78
1B		<i>Disordini ereditari trombofilici</i>	529	248	281	1	14	23	23	21	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
		<i>Emofilia A</i> (ORPHA98878; Hemophilia A)	1103	1036	67	81	15	4	12	0	0	88	15	18	7	0	88	33	21	33	0	95
		<i>Emofilia B</i> (ORPHA98879; Hemophilia B)	200	182	18	70	8	6	14	0	0	89	18	20	10	0	91	33	23	34	0	95
		<i>Fattore II deficit di</i> (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	3	1	2	33	0	23	17	28	0	41	34	18	41	10	52	35	18	42	10	53
		<i>Fattore V deficit di</i> (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	38	13	25	24	8	10	16	0	0	61	28	20	26	0	65	34	21	34	0	72
		<i>Fattore V e fattore VIII deficit combinato di</i> (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	4	1	3	75	0	5	8	0	0	18	40	24	39	13	68	53	12	54	36	68
		<i>Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata</i>	276	118	158	14	3	30	23	32	0	77	41	17	40	0	82	44	17	43	9	85
		<i>Fattore V Leiden omozigote</i>	144	53	91	22	3	26	21	24	0	78	36	16	34	3	82	39	17	36	3	92
		<i>Fattore VII deficit di</i> (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	165	76	89	21	3	12	19	0	0	82	29	20	24	0	83	33	22	30	1	87
		<i>Fattore X deficit di</i> (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	16	9	7	25	6	12	15	2	0	39	16	15	14	0	51	19	15	15	3	62
		<i>Fattore XI deficit di</i> (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	84	35	49	6	5	14	20	0	0	77	33	19	31	1	77	38	19	37	4	77
1B		<i>Fattore XII deficit di</i>	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	27	6	40
		<i>Fattore XIII deficit di</i> (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	7	5	2	71	29	0	1	0	0	3	16	15	14	0	41	27	11	30	9	42
		<i>Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di</i> (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22

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>Ipfibrinogenemia</i> (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	7	2	5	14	0	33	10	32	19	47	33	10	32	19	47	33	9	32	22	47
		<i>Plasminogeno deficit di</i> (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
		<i>Proteina C deficit di</i> (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	391	159	232	6	9	19	21	16	0	82	36	17	34	0	82	41	18	39	6	83
		<i>Proteina S deficit di</i> (ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	583	209	374	6	10	22	22	21	0	79	39	16	39	3	82	43	17	41	4	93
		<i>Protrombina G20210A omozigote</i>	52	16	36	8	6	31	23	33	0	79	43	16	41	10	79	44	17	42	10	82
		<i>Von Willebrand malattia di</i> (ORPHA903; Von Willebrand disease)	751	316	435	49	8	10	18	0	0	82	28	20	25	0	82	39	21	38	0	89
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	83	23	60	10	16	15	19	7	0	67	31	20	28	0	71	35	19	33	1	72
		<i>Bernard-Soulier sindrome di</i> (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	5	2	3	0	20	10	11	7	0	29	39	24	30	12	69	42	23	34	18	72
		<i>Piastrinopatia da difetto di secrezione</i> (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	67	15	52	10	15	16	19	10	0	67	32	19	30	0	71	35	18	33	6	71
		<i>Tromboastenia di Glanzmann</i> (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	11	6	5	9	18	9	19	1	0	64	20	21	13	0	64	26	24	17	1	68
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	933	378	555	52	2	44	24	46	0	93	46	23	48	0	93	51	22	54	1	94
		<i>Porpora trombocitopenica immune cronica</i> (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	933	378	555	52	2	44	24	46	0	93	46	23	48	0	93	51	22	54	1	94
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	139	65	74	4	24	19	17	15	0	70	35	19	36	0	74	37	19	37	1	81
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	1075	647	428	47	3	73	11	74	0	93	73	11	75	0	93	75	11	77	3	101
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	40	34	6	33	38	2	3	0	0	14	3	4	2	0	20	14	12	9	0	43
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	3	1	2	33	0	13	12	10	0	28	26	20	28	1	50	34	22	40	5	58
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	118	59	59	63	5	46	23	45	1	84	46	23	47	2	85	49	22	51	6	86
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	13	5	8	31	15	10	16	1	0	54	15	16	8	0	54	24	17	25	1	55

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
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)	15	8	7	60	20	7	17	0	0	70	10	18	2	0	70	20	18	15	0	76
		<i>Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)</i>	15	8	7	60	20	7	17	0	0	70	10	18	2	0	70	20	18	15	0	76
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	12	6	6	33	17	12	14	5	0	49	12	14	6	0	49	21	14	22	3	49
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	528	275	253	89	17	45	17	46	0	89	51	15	51	0	89	54	15	54	3	90
	TOTALE		10089	5251	4838	46	9	25	28	14	0	93	33	26	31	0	93	41	24	40	0	101
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO																						
	RFG010	Leucodistrofie	214	124	90	53	46	10	17	1	0	71	15	18	5	0	71	19	18	12	0	75
		<i>Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutières syndrome)</i>	47	27	20	51	53	0	2	0	0	15	3	5	1	0	21	8	7	5	0	28
		<i>Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)</i>	23	19	4	65	22	29	25	31	0	71	32	24	32	0	71	34	23	37	0	75
		<i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)</i>	19	9	10	58	42	16	17	9	0	52	21	19	15	0	59	25	18	23	2	58
		<i>Canavan malattia di (ORPHA141; Canavan disease)</i>	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
		<i>Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination-congenital cataract syndrome)</i>	1	1	0	100	100	2	0	2	2	2	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14
		<i>Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)</i>	12	7	5	50	83	7	10	4	0	39	10	14	5	0	53	13	16	8	1	61
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)</i>	11	9	2	82	73	4	11	0	0	37	16	18	6	0	58	19	18	14	0	58
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)</i>	12	6	6	50	25	16	18	6	0	45	24	20	19	2	57	26	18	20	4	57
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)</i>	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) (ORPHA289494; 4H leukodystrophy)</i>	8	3	5	63	63	0	1	0	0	2	10	11	5	3	39	14	12	9	5	44
		<i>Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)</i>	30	10	20	33	47	13	14	6	0	51	15	16	7	0	51	19	17	12	2	51
		<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)</i>	17	12	5	35	35	16	21	2	0	55	20	20	13	0	57	25	19	21	0	58

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>Nasu-Hakola sindrome di</i> (ORPHA2770; Nasu-Hakola disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
		<i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)</i> (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	31	20	11	61	42	6	13	0	0	60	12	17	2	0	60	16	17	11	0	60
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	219	8	211	51	32	1	1	0	0	9	6	8	3	0	47	13	10	10	1	47
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	85	39	46	42	31	9	9	10	0	43	19	15	15	0	64	25	16	21	2	70
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	59	27	32	85	17	0	0	0	0	2	6	10	2	0	47	14	12	14	0	51
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	17	10	7	24	53	11	12	6	0	39	20	17	14	2	63	26	18	17	6	63
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	8	5	3	38	25	3	2	3	1	6	7	2	7	3	11	9	3	8	5	14
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	879	403	476	43	16	49	14	48	0	83	52	14	51	8	86	54	14	55	9	86
	RFG040	Malattie spinocerebellari	1791	937	854	30	34	31	21	31	0	83	40	20	41	0	85	44	19	46	0	85
		<i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhausner)</i> (ORPHA1180; Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome)	1	1	0	100	0	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
		<i>Atassia congenita</i>	39	22	17	28	21	13	23	1	0	77	23	24	12	0	84	25	24	15	0	84
		<i>Atassia di Friedreich</i> (ORPHA95; Friedreich ataxia)	276	144	132	48	49	16	11	12	3	61	24	14	19	3	67	32	15	31	6	78
		<i>Atassia episodica</i> (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	65	38	27	43	15	19	17	13	0	69	36	17	35	4	75	38	17	39	9	75
1A		<i>Atrofia olivo-ponto-cerebellare</i>	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
		<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay</i> (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	30	18	12	33	40	9	10	4	0	33	31	16	31	4	66	34	17	35	4	70
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)</i> (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	466	231	235	12	36	41	17	41	0	83	48	17	49	0	85	50	16	51	0	85
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica</i> (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	232	119	113	31	32	45	18	49	0	78	53	16	56	2	82	55	16	57	2	83
		<i>Atassia-Teleangiectasia</i> (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	45	24	21	44	36	2	3	1	0	14	8	12	3	1	64	13	13	8	1	64
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like)</i> (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	14	7	7	71	64	14	9	12	1	34	29	12	31	11	55	38	13	39	17	56

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
		Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	3	2	1	100	0	8	6	6	2	16	18	10	25	3	25	25	15	30	4	40
		Karak sindrome di (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	1	0	100	0	8	0	8	8	8	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25
		Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	2	2	0	50	0	16	15	16	1	30	35	7	35	28	41	40	12	40	28	51
		Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	2	1	1	100	50	30	29	30	1	58	35	28	35	7	63	36	28	36	8	63
		Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	572	302	270	30	29	32	20	35	0	75	43	19	45	1	78	45	19	49	2	84
		Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	3	1	2	67	33	2	2	1	0	5	7	7	2	1	17	11	8	9	2	21
		Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	26	13	13	35	35	16	14	15	0	59	30	16	26	9	62	32	16	29	9	62
		Sindrome tremore-atassia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	12	11	1	8	42	59	11	64	29	70	63	12	68	29	74	65	11	68	34	79
	RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaacs syndrome)	1	1	0	100	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	335	169	166	55	40	59	9	59	28	82	62	9	63	38	84	63	9	63	42	85
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	34	14	20	71	56	9	11	3	0	35	14	12	10	1	39	18	14	12	1	50
		Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	6	3	3	67	0	11	11	8	0	27	15	14	11	1	33	16	14	12	1	35
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	27	11	16	74	70	9	11	3	0	35	14	11	10	3	39	19	14	14	3	50
1B		Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	Atrofie muscolari spinali	254	151	103	58	16	11	19	1	0	79	15	22	2	0	83	22	24	11	0	85
		Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	13	10	3	0	54	20	9	17	14	49	24	10	21	17	57	24	10	21	18	57
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	3	2	1	33	0	0	0	0	0	1	2	2	0	0	5	5	4	5	0	11
		Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	2	1	1	50	0	8	8	8	0	15	9	8	9	1	16	10	7	10	3	17
		Atrofia muscolare spinale infantile X-linked (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	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</i> (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	2	1	1	50	0	49	30	49	19	79	59	23	59	36	82	66	19	66	47	85
		<i>Kennedy malattia di</i> (ORPHA481; Kennedy disease)	39	36	3	38	10	43	15	45	4	77	51	14	50	6	78	57	14	58	19	81
		<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR)</i> (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	58	27	31	67	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	5	0	0	25
		<i>SMA tipo 2 (SNR)</i> (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	68	39	29	75	19	1	1	1	0	10	3	6	1	0	34	11	13	9	0	71
		<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR)</i> (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	56	27	29	59	16	4	6	2	0	21	13	15	7	1	64	25	22	17	1	73
		<i>SMA tipo 4 (SNR)</i> (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	12	8	4	42	25	38	25	33	0	78	45	25	46	0	83	48	22	46	0	84
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	3881	2226	1655	86	14	64	12	66	0	94	66	12	67	0	94	67	11	68	0	95
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	159	84	75	60	23	58	12	58	21	91	62	12	62	21	91	64	11	64	21	93
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	327	178	149	84	17	3	5	2	0	28	9	9	7	0	51	18	13	14	0	60
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	152	93	59	70	10	1	6	0	0	76	1	6	0	0	76	3	7	1	0	76
	RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	156	79	77	89	15	26	15	21	0	74	34	16	32	6	76	38	17	36	6	83
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	129	47	82	10	25	45	15	45	2	80	49	15	49	11	80	51	16	53	12	80
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	2	1	1	0	0	15	6	15	9	20	22	0	22	22	22	26	4	26	22	29
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	6	5	1	83	17	1	1	0	0	3	3	4	1	0	11	15	7	16	1	26
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	25	12	13	40	20	56	15	61	20	75	58	16	63	23	81	60	15	64	33	81
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)	1	0	1	100	0	62	0	62	62	62	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurossensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	2	0	2	0	0	62	7	62	55	69	64	7	64	57	70	64	7	64	57	70
	RF0410	Siringomieli-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	126	39	87	3	44	33	17	35	2	75	34	17	38	3	76	37	19	40	3	80
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	31	4	27	84	39	49	12	48	27	80	51	13	50	27	81	54	11	53	32	82
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	4	0	4	25	0	17	7	17	8	26	27	11	30	9	40	29	10	31	13	40

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
	RFG060	Neuropatie ereditarie	1268	630	638	8	22	27	20	23	0	82	38	21	38	0	88	41	21	42	0	94
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i> (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	4	4	0	25	0	22	17	18	4	49	30	20	30	9	50	31	19	31	11	50
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i> (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	955	485	470	8	24	26	20	21	0	81	37	21	38	0	83	40	20	42	1	86
		<i>Disautonomia familiare</i> (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	1	1	0	0	0	62	0	62	62	62	70	0	70	70	70	70	0	70	70	70
		<i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio</i> (ORPHA306577; Hereditary sodium channelopathy-related small fibers neuropathy)	4	2	2	50	50	33	13	34	16	49	36	14	37	17	53	36	14	37	17	53
		<i>Neuropatia motoria ereditaria</i> (ORPHA53739; Distal hereditary motor neuropathy)	56	31	25	14	32	21	17	17	0	74	35	20	33	0	76	38	20	39	0	76
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i> (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	7	3	4	14	71	30	21	35	0	55	54	17	58	29	78	55	16	58	31	78
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>	63	26	37	16	19	40	24	48	0	74	49	25	59	0	83	51	24	60	1	94
		<i>Neuropatia tomaculare</i> (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	177	77	100	2	9	31	17	31	0	82	38	18	37	3	88	40	19	38	3	89
		<i>Refsum malattia di</i> (ORPHA773; Refsum disease)	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	534	280	254	68	14	68	7	69	41	87	71	7	72	45	92	73	7	73	46	92
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	1037	736	301	63	7	56	17	59	1	88	58	17	61	2	88	61	16	64	2	90
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	59	44	15	78	17	44	14	42	9	78	48	15	45	19	85	55	14	55	21	88
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	6	2	4	100	17	46	11	46	32	61	54	12	60	32	64	54	11	60	36	64
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	51	34	17	25	45	52	10	52	27	76	54	10	54	27	76	58	10	58	27	79
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	207	111	96	26	23	20	21	10	0	70	30	22	29	0	83	33	21	33	0	83
		<i>Miopatia central core</i> (ORPHA597; Central core disease)	69	30	39	36	39	24	21	15	0	66	33	20	36	1	75	37	20	40	2	75
		<i>Miopatia centronucleare</i> (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	18	14	4	6	17	19	20	13	0	68	33	21	26	0	73	40	18	45	6	73
		<i>Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari</i> (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	52	27	25	29	13	6	12	1	0	70	15	15	9	0	75	20	16	15	0	75
		<i>Miopatia minicore/multi-minicore</i> (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	18	10	8	17	17	22	20	14	0	63	37	22	39	4	83	38	20	39	7	83

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
		Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	31	20	11	13	23	36	19	35	0	70	45	18	46	10	81	47	17	48	16	81
		Miopatia miotubulare (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	5	4	1	20	0	21	22	17	0	61	44	20	53	11	64	46	22	53	11	70
		Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	14	6	8	29	7	8	18	0	0	61	13	21	1	0	65	16	21	4	0	65
	RFG080	Distrofie muscolari	909	635	274	32	15	20	20	12	0	77	26	23	20	0	85	32	22	29	0	85
		Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	43	19	24	30	16	5	11	0	0	44	11	16	4	0	75	18	17	13	0	75
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	165	91	74	26	19	25	18	20	0	77	35	19	34	0	77	41	18	43	2	81
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	193	174	19	25	7	11	14	5	0	62	16	17	9	0	68	23	18	17	0	69
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	202	189	13	75	20	4	7	3	0	49	6	9	4	0	64	13	12	9	0	79
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	11	7	4	36	55	14	15	7	0	46	19	16	14	3	50	27	14	24	3	55
		Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	30	17	13	3	20	37	17	38	0	73	44	16	44	13	80	46	17	45	13	81
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	234	123	111	12	11	32	18	29	0	73	43	18	43	7	81	46	18	48	8	84
		Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	30	14	16	0	10	55	13	57	9	77	62	14	62	19	85	65	11	64	36	85
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	56	0	56	56	56	70	0	70	70	70	76	0	76	76	76
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	572	294	278	24	14	27	18	25	0	82	36	18	36	0	84	41	17	43	0	84
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	401	204	197	26	12	28	17	25	0	75	35	17	36	0	80	41	16	42	0	83
		Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	67	32	35	4	19	43	13	43	2	70	51	13	52	25	77	55	13	55	25	77
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	39	22	17	31	23	16	17	13	0	82	29	18	28	0	84	34	18	34	1	84
		Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	27	19	8	26	26	9	11	5	0	39	29	21	25	3	70	33	22	27	3	76
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	38	17	21	24	5	14	16	9	0	62	29	17	27	0	63	33	20	30	3	77
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	47	29	18	47	30	19	15	15	0	60	38	19	36	5	75	42	18	44	6	75
		Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	47	29	18	47	30	19	15	15	0	60	38	19	36	5	75	42	18	44	6	75

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
	RFG160	Distonie primarie	257	88	169	79	27	42	23	49	0	81	48	22	53	0	83	52	23	57	0	92
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	497	174	323	74	20	44	19	47	0	83	50	17	52	1	92	56	17	58	1	94
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	24	16	8	25	8	44	22	44	10	79	44	21	45	10	79	45	22	46	11	80
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	1465	824	641	85	10	56	21	61	0	95	58	20	62	0	95	61	18	65	1	95
		<i>Miastenia gravis</i> (ORPHA589; Myasthenia gravis)	1421	805	616	86	10	58	19	62	1	95	59	19	63	1	95	62	17	66	4	95
		<i>Sindrome miastenica congenita</i> (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	37	17	20	76	27	10	18	1	0	82	25	20	27	0	82	31	20	36	1	86
		<i>Susac sindrome</i> (ORPHA838; Susac syndrome)	7	2	5	71	14	34	15	33	12	62	34	16	33	12	62	37	15	35	17	63
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	25	10	15	100	16	53	13	51	22	75	56	12	53	34	75	58	12	56	34	77
	TOTALE		15856	8564	7292	58	19	44	26	49	0	95	48	24	54	0	95	51	23	57	0	95
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	33	25	8	0	33	10	12	5	0	58	13	16	5	0	58	16	16	8	0	58
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	21	18	3	14	5	17	22	7	0	63	17	22	7	0	63	19	22	9	0	63
	RF0210	Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)	1	0	1	0	0	72	0	72	72	72	72	0	72	72	72	77	0	77	77	77
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	934	489	445	2	12	22	18	17	0	76	28	19	25	0	84	41	20	43	0	89
		<i>Amaurosi congenita di Leber</i> (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	36	25	11	0	33	2	5	0	0	26	4	6	2	0	26	12	10	10	0	45
		<i>Distrofia dei coni</i> (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	62	28	34	0	10	21	19	15	0	67	28	21	24	0	78	32	22	28	3	81
		<i>Distrofia ialina della retina</i>	2	1	1	0	0	18	1	18	17	19	18	1	18	17	19	32	13	32	19	44
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i> (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	22	9	13	0	0	22	22	16	0	75	30	24	26	2	78	36	23	43	3	79
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	6	3	3	0	0	14	11	13	4	35	19	11	16	4	35	23	8	19	14	36
		<i>Retinite pigmentosa</i> (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	609	322	287	2	12	24	18	19	0	75	30	18	27	0	84	46	18	46	1	89

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>Retinite punctata albescens</i> (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	21	32
		<i>Retinoschisi</i>	12	11	1	8	0	9	10	7	0	41	14	14	9	0	41	20	15	13	5	51
		<i>Stargardt malattia di</i> (ORPHA827; Stargardt disease)	94	45	49	3	10	27	20	21	0	76	32	21	29	2	76	42	19	43	8	76
		<i>Usher sindrome di</i> (ORPHA886; Usher syndrome)	89	44	45	6	13	16	12	13	0	56	23	13	22	1	56	36	16	36	2	81
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	10	2	8	0	0	38	21	42	0	71	45	17	43	22	81	46	17	44	23	81
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	43	18	25	2	2	37	11	38	13	61	41	11	43	15	61	44	11	45	15	65
	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)	3	3	0	0	0	3	4	0	0	8	15	2	16	12	16	18	4	21	13	21
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	29	13	16	79	7	33	15	31	3	60	36	15	33	17	65	39	15	42	17	65
	RFG130	Degenerazioni della cornea	31	12	19	16	6	53	17	54	7	82	55	17	56	7	86	56	17	60	10	86
		<i>Degenerazione corneale marginale</i>	13	8	5	15	0	50	18	44	24	78	53	16	54	31	78	55	16	57	31	80
		<i>Degenerazione corneale nodulare</i>	18	4	14	17	11	55	17	56	7	82	56	18	57	7	86	57	18	60	10	86
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	412	136	276	2	1	57	19	60	0	93	58	18	60	2	93	60	17	62	2	94
		<i>Distrofia corneale posteriore</i> (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	305	91	214	1	1	59	17	60	0	93	59	16	60	4	93	62	16	62	5	94
		<i>Distrofia corneale stromale</i> (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	24	11	13	0	4	36	25	44	1	77	38	25	44	2	82	44	25	46	2	82
		<i>Distrofia corneale superficiale</i> (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	81	34	47	6	1	58	18	63	10	86	59	18	63	10	86	60	16	64	14	86
1A		<i>Distrofia corneale reticolare</i>	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
	RF0280	Cheratocono	3119	2139	980	1	3	29	12	26	0	84	30	13	27	0	84	33	14	30	5	85
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0320	Coroidite multifocale (ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)	37	13	24	62	5	45	16	47	12	76	46	16	48	12	80	49	15	52	19	80

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
	RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	5	1	4	80	0	42	12	41	21	54	48	10	43	38	64	55	10	60	43	66
	TOTALE		4680	2869	1811	3	5	30	17	26	0	93	32	17	29	0	93	38	18	35	0	94
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																						
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	496	126	370	60	3	60	13	60	19	90	62	13	63	19	90	66	12	69	22	91
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	745	329	416	85	7	33	15	32	0	77	37	14	37	2	84	40	14	40	3	84
	RG0010	Endocardite reumatica	433	237	196	88	1	9	4	8	0	50	9	4	8	1	50	12	5	12	3	50
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	598	272	326	82	4	63	14	65	7	93	64	14	66	7	94	66	14	68	13	95
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	85	46	39	82	4	47	19	49	6	78	49	19	51	6	85	53	19	53	6	91
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	558	257	301	78	8	54	15	55	12	85	56	14	57	13	85	59	13	61	15	88
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	21	12	9	76	5	49	20	50	17	79	49	20	50	17	79	50	19	55	20	79
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	594	293	301	76	10	51	17	53	0	94	53	17	55	7	94	57	15	59	9	94
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	1519	508	1011	83	4	71	9	72	25	95	72	9	72	27	95	73	9	73	28	95
	RGG010	Microangiopatie trombotiche	218	60	158	23	22	43	16	44	0	82	45	15	46	11	83	48	14	48	20	84
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)</i>	<i>218</i>	<i>60</i>	<i>158</i>	<i>23</i>	<i>22</i>	<i>43</i>	<i>16</i>	<i>44</i>	<i>0</i>	<i>82</i>	<i>45</i>	<i>15</i>	<i>46</i>	<i>11</i>	<i>83</i>	<i>48</i>	<i>14</i>	<i>48</i>	<i>20</i>	<i>84</i>
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	167	26	141	76	9	39	16	39	3	77	42	16	42	11	77	47	16	47	12	77
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	1501	733	768	6	64	17	13	12	0	86	45	19	47	1	89	49	19	51	1	93
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	30	12	18	43	27	29	11	29	0	53	30	11	29	0	53	37	14	36	15	73
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	99	50	49	72	11	37	21	36	2	77	39	20	39	3	78	41	20	41	3	80
	RGG020	Linfedemi primari cronici	330	59	271	22	3	28	19	24	0	83	40	21	39	0	93	45	19	44	0	93
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)</i>	<i>21</i>	<i>4</i>	<i>17</i>	<i>33</i>	<i>5</i>	<i>15</i>	<i>13</i>	<i>12</i>	<i>0</i>	<i>39</i>	<i>26</i>	<i>21</i>	<i>27</i>	<i>0</i>	<i>85</i>	<i>35</i>	<i>23</i>	<i>40</i>	<i>0</i>	<i>85</i>
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2 (ORPHA90186; Meige disease)</i>	<i>3</i>	<i>1</i>	<i>2</i>	<i>67</i>	<i>0</i>	<i>20</i>	<i>12</i>	<i>14</i>	<i>8</i>	<i>37</i>	<i>34</i>	<i>18</i>	<i>37</i>	<i>10</i>	<i>54</i>	<i>35</i>	<i>18</i>	<i>41</i>	<i>10</i>	<i>54</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
		<i>Linfedema idiopatico</i> (ORPHA77240; Primary lymphedema)	301	53	248	20	3	29	19	25	0	83	41	20	40	0	93	46	18	44	3	93
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>	4	0	4	50	0	14	9	14	0	26	23	14	27	0	38	27	16	35	0	38
		<i>Sindrome delle unghie gialle</i> (ORPHA662; Lymphedema with yellow nails)	1	1	0	100	0	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67	71	0	71	71	71
	TOTALE		7394	3020	4374	60	18	44	25	47	0	95	51	22	55	0	95	54	21	59	0	95
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO																						
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	198	62	136	93	21	48	17	47	0	82	49	17	49	0	83	56	16	56	16	85
2A	RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	526	271	255	28	2	45	12	45	14	78	46	12	46	14	79	53	12	52	16	85
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	2353	1650	703	55	4	69	10	71	0	89	71	9	72	10	91	72	9	73	18	92
		<i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale</i> (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome)	11	7	4	36	9	53	9	52	36	69	54	9	55	38	70	55	9	55	38	70
		<i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica</i> (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	38	10	28	24	8	60	11	59	37	83	62	10	62	47	84	64	9	62	48	84
		<i>Fibrosi polmonare idiopatica</i> (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	1754	1369	385	61	4	71	8	72	0	89	72	8	73	17	89	73	8	74	18	92
		<i>Polmonite criptogenica organizzata</i> (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	124	53	71	37	3	63	11	63	34	85	64	11	64	35	85	65	11	65	37	86
		<i>Polmonite interstiziale acuta</i> (ORPHA79126; Acute interstitial pneumonia)	1	1	0	100	0	73	0	73	73	73	73	0	73	73	73	74	0	74	74	74
		<i>Polmonite interstiziale desquamativa</i> (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	22	15	7	32	9	56	14	58	10	76	57	14	59	10	83	61	10	61	33	83
		<i>Polmonite interstiziale linfoide idiopatica</i> (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	8	3	5	38	13	62	12	62	44	86	64	11	64	50	86	66	12	67	50	90
		<i>Polmonite interstiziale non specifica idiopatica</i> (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	395	192	203	40	6	66	11	68	27	88	68	11	69	27	91	70	10	72	30	91
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	7	3	4	43	0	0	1	0	0	3	2	3	0	0	8	9	7	6	0	18
		<i>Ondine sindrome di</i> (ORPHA661; Congenital central hypoventilation syndrome)	6	3	3	50	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	5	7	6	6	0	17
		<i>Sindrome Rohhad</i> (ORPHA293987; Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	8	0	8	8	8	18	0	18	18	18
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	3	1	2	67	0	15	16	4	3	38	17	17	6	4	41	18	16	8	6	41

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
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	4	1	3	0	50	51	12	52	33	66	51	12	53	33	66	57	9	59	43	66
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	3	1	2	0	67	24	21	10	7	54	24	21	11	7	54	32	16	24	18	54
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	28	16	12	82	4	2	7	0	0	29	16	13	12	0	51	24	16	24	0	64
	RN0950	Kartagener sindrome di (/); Moved to Primary ciliary dyskinesia)	59	29	30	53	12	2	4	0	0	23	14	16	6	0	59	22	17	17	0	59
	TOTALE		3181	2034	1147	53	5	62	18	67	0	89	64	17	69	0	91	66	15	70	0	92
2B	RH0011	Sarcoidosi	2127	1135	992	35	3	46	12	46	8	84	47	12	47	8	84	52	13	51	15	88
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																						
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	733	405	328	8	31	49	18	50	2	85	52	18	54	3	86	56	18	58	8	92
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	279	191	88	46	7	28	16	26	0	78	33	16	31	0	78	35	16	32	0	78
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	84	38	46	93	14	29	18	28	0	80	35	18	37	0	80	38	18	38	0	85
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	405	251	154	75	19	36	17	34	0	82	37	17	38	3	83	43	18	45	7	87
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	19	0	19	19	19
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	25	11	14	96	20	31	27	26	0	83	34	28	31	0	84	39	25	40	0	84
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	36	26	10	92	31	6	13	0	0	69	11	18	1	0	72	16	17	10	0	73
		<i>Byler malattia di (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)</i>	<i>10</i>	<i>7</i>	<i>3</i>	<i>100</i>	<i>20</i>	<i>3</i>	<i>10</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>32</i>	<i>4</i>	<i>9</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>32</i>	<i>13</i>	<i>10</i>	<i>13</i>	<i>0</i>	<i>36</i>
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)</i>	<i>17</i>	<i>13</i>	<i>4</i>	<i>94</i>	<i>47</i>	<i>8</i>	<i>17</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>69</i>	<i>12</i>	<i>20</i>	<i>2</i>	<i>0</i>	<i>72</i>	<i>16</i>	<i>20</i>	<i>8</i>	<i>0</i>	<i>73</i>
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3 (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)</i>	<i>9</i>	<i>6</i>	<i>3</i>	<i>78</i>	<i>11</i>	<i>6</i>	<i>9</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>24</i>	<i>15</i>	<i>18</i>	<i>2</i>	<i>0</i>	<i>49</i>	<i>17</i>	<i>17</i>	<i>13</i>	<i>1</i>	<i>49</i>
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)</i>	<i>2</i>	<i>0</i>	<i>2</i>	<i>100</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>0</i>	<i>1</i>	<i>1</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>1</i>
	TOTALE		1565	922	643	40	22	39	20	39	0	85	42	20	43	0	86	47	20	48	0	92

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
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																						
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Arginine vasopressin resistance)	14	12	2	79	7	5	14	0	0	56	13	21	1	0	62	27	19	24	0	62
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	152	108	44	63	10	58	10	59	5	81	59	10	59	5	81	61	10	62	16	82
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	633	29	604	72	39	42	16	41	0	84	47	15	45	18	88	49	15	48	17	88
	RJG010	Tubulopatie primitive	304	146	158	91	16	17	17	12	0	68	23	19	21	0	73	32	18	30	0	83
		Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	50	20	30	94	8	13	16	7	0	66	20	19	17	0	73	33	19	32	0	73
		Bartter sindrome di (ORPHA112; Bartter syndrome)	43	21	22	95	19	7	15	0	0	57	11	16	3	0	65	23	19	20	0	69
		Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	23	21	2	78	22	12	18	4	0	62	22	22	9	0	70	28	21	18	4	77
		Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)	188	84	104	91	17	21	16	17	0	68	27	17	26	0	73	35	17	34	4	83
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	969	627	342	75	9	46	20	48	0	88	47	20	49	1	88	53	18	55	2	89
		Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	59	42	17	85	8	35	21	32	1	81	37	21	33	3	81	43	19	43	11	81
		Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	639	428	211	75	7	53	16	54	10	87	53	16	54	12	87	59	15	60	12	89
		Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; C3 glomerulopathy)	35	18	17	60	0	21	14	17	0	58	23	14	20	6	58	27	14	22	11	62
		Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	5	2	3	100	0	45	15	42	28	64	48	16	43	29	67	50	17	43	32	70
		Sindrome nefrosica congenita (ORPHA564127; Genetic nephrotic syndrome)	5	3	2	60	0	25	19	23	0	55	34	14	36	12	56	39	15	37	12	56
		Sindrome nefrosica steroido-resistente	226	134	92	76	16	34	21	34	0	88	36	20	35	1	88	42	18	42	2	88
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	301	129	172	42	6	17	17	9	0	68	30	20	31	0	76	34	19	36	3	76
	TOTALE		2373	1051	1322	71	17	38	22	39	0	88	42	21	44	0	88	47	19	49	0	89
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																						
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	726	326	400	88	6	53	16	53	7	94	54	16	54	8	95	56	16	56	8	95

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
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1680	865	815	87	3	74	14	77	0	102	75	13	77	1	102	75	13	78	3	102
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	279	92	187	93	12	64	14	65	10	102	65	14	67	11	102	67	13	69	12	102
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	687	158	529	92	4	50	18	54	2	86	52	18	56	3	88	53	18	57	4	88
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	219	46	173	89	23	43	24	49	0	85	45	23	51	1	86	49	22	54	4	89
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	59	37	22	93	8	46	18	45	10	82	48	18	48	11	82	50	17	53	12	83
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	129	70	59	53	35	0	0	0	0	1	13	13	8	0	55	19	15	14	0	60
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)</i>	129	70	59	53	35	0	0	0	0	1	13	13	8	0	55	19	15	14	0	60
P	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	25	13	12	52	28	2	7	0	0	34	21	18	13	1	60	25	18	18	2	60
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	7	5	2	14	14	2	3	0	0	10	22	19	11	4	53	25	18	23	4	53
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	20	12	8	20	0	3	7	0	0	29	8	7	7	0	29	11	8	10	0	29
	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	28
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	38	1	37	8	3	0	0	0	0	0	16	18	5	0	62	20	20	13	0	63
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	299	194	105	76	16	0	5	0	0	64	15	20	6	0	87	23	21	15	0	88
		<i>Ittiosi cheratinopatica (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)</i>	16	8	8	69	38	3	11	0	0	47	10	15	1	0	48	15	15	8	1	49
		<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)</i>	121	50	71	79	22	0	0	0	0	4	14	18	4	0	61	24	21	20	0	77
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata (ORPHA281082; Inherited non-syndromic ichthyosis)</i>	11	6	5	91	36	0	0	0	0	1	12	19	0	0	64	13	19	7	0	64
		<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>	27	14	13	59	4	2	12	0	0	64	17	17	10	0	66	25	20	17	2	66
		<i>Ittiosi X-linked (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)</i>	107	107	0	72	5	0	1	0	0	10	19	22	8	0	87	23	23	14	0	88
		<i>Netherton sindrome di (ORPHA634; Netherton syndrome)</i>	17	9	8	94	29	0	0	0	0	0	7	10	3	0	32	26	18	27	0	58
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	11	3	8	82	45	0	0	0	0	0	16	19	5	0	54	19	21	8	0	65
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)	5	2	3	20	0	3	5	0	0	13	13	17	1	0	42	14	15	5	1	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
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	32	11	21	72	13	1	1	0	0	7	32	21	36	0	75	33	21	37	1	75
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	14	8	6	71	14	10	20	0	0	53	24	22	13	1	72	29	24	25	2	72
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata (ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	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	9
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	114	50	64	68	4	24	15	19	0	66	36	17	36	5	75	44	17	46	12	91
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	169	97	72	74	32	1	8	0	0	80	14	19	6	0	82	20	19	14	0	87
	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	51
	RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32
	RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	58	20	38	5	7	26	21	19	0	75	42	18	42	6	75	43	17	43	10	76
	RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1
	RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	32	0	32	32	32	37	0	37	37	37
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	69	41	28	1	3	40	14	39	11	75	44	14	44	11	77	45	14	46	12	77
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
P	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	4	2	2	100	50	0	0	0	0	0	13	12	9	2	32	21	17	19	4	44
	RN1710	Tay sindrome di (ORPHA33364; Trichothiodystrophy)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	3	2	3	1	5
	TOTALE		4667	2062	2605	82	8	50	30	58	0	102	54	26	60	0	102	56	25	62	0	102
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																						
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	440	130	310	80	9	46	22	50	1	85	47	22	50	1	86	50	21	54	3	86
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	434	178	256	76	7	55	16	59	3	87	56	16	60	4	88	58	16	62	4	88
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	198	57	141	90	20	53	14	54	17	86	56	14	57	17	86	57	14	60	17	89

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
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	389	58	331	71	6	42	16	42	4	88	45	16	45	4	88	49	16	49	9	88
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	23	8	15	78	17	54	14	57	27	69	55	14	58	27	69	58	14	62	27	78
	RM0050	Fascite diffusa	5	2	3	80	20	62	17	66	39	85	62	17	66	39	85	64	17	69	40	85
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	65	29	36	89	12	52	16	54	11	84	54	14	55	16	85	58	14	60	18	86
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso	6	4	2	83	33	8	6	9	0	15	10	5	10	1	15	11	4	13	4	15
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	3	2	1	67	33	5	7	0	0	14	9	6	11	1	14	24	9	24	12	35
	RM0100	Meloreostosi (ORPHA2485; Melorheostosis)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22	24	0	24	24	24
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	57	40	17	23	21	66	8	66	48	81	70	8	70	50	86	72	7	72	53	86
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	2761	341	2420	93	9	50	16	51	3	90	53	15	54	6	91	58	15	59	7	91
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	12	4	8	92	17	34	14	37	10	51	38	17	38	10	62	40	17	43	14	66
	TOTALE		4394	854	3540	87	9	50	17	51	0	90	52	17	54	1	91	57	16	58	3	91
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE																						
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO																						
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1549	506	1043	3	35	25	19	22	0	94	27	19	24	0	94	29	19	26	0	94
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642; ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly; Syndrome with microcephaly as a major feature)	51	26	25	43	12	0	1	0	0	9	3	4	0	0	19	9	7	8	0	30
	RN0030	Agnesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	15	8	7	27	7	0	0	0	0	1	2	4	0	0	12	5	5	3	0	15
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	64	39	25	11	39	1	4	0	0	25	5	6	3	0	25	10	8	7	0	34
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	26	11	15	77	0	0	1	0	0	2	4	8	0	0	39	8	9	5	0	39
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	2	0	2	0	0	2	2	2	0	3	8	1	8	7	8	13	6	13	7	18
	RNG150	Agnesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica (ORPHA200; ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis; Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)	29	16	13	17	10	1	6	0	0	30	5	10	0	0	53	10	11	6	0	53

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>Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata</i> (ORPHA200; <i>Isolated corpus callosum agenesis</i>)	19	10	9	11	11	0	0	0	0	0	2	4	0	0	14	7	7	4	0	24
		<i>Dandy-Walker sindrome di</i> (ORPHA269570; <i>Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature</i>)	8	5	3	25	13	4	10	0	0	30	12	17	6	0	53	19	15	18	1	53
		<i>Shapiro sindrome di</i> (ORPHA29822; <i>Spontaneous periodic hypothermia</i>)	2	1	1	50	0	5	4	5	1	9	8	2	8	6	9	8	2	8	6	10
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; <i>Neuroacanthocytosis</i>)	7	5	2	71	57	30	12	34	14	50	46	8	46	33	56	50	4	48	45	56
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; <i>Walker-Warburg syndrome</i>)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	8	5	3	0	13	0	0	0	0	0	20	12	16	8	50	20	12	17	8	51
		<i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i>	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	13	5	13	8	18	13	5	13	8	18
		<i>Displasia cerebro-facio-toracica</i> (ORPHA1394; <i>Cerebrofaciothoracic dysplasia</i>)	5	3	2	0	20	0	0	0	0	0	24	13	16	15	50	24	14	17	15	51
		<i>Sindrome idroletale</i> (ORPHA2189; <i>Hydrolethalus</i>)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; <i>Gerstmann syndrome</i>)	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	7	5	2	0	29	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	3	4	2	0	14
		<i>Anoftalmia isolata</i> (ORPHA730322; <i>Isolated anophthalmia</i>)	7	5	2	0	29	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	3	4	2	0	14
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; <i>Rieger anomaly</i>)	13	6	7	23	8	1	3	0	0	11	3	5	1	0	17	11	12	11	0	48
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; <i>Peters anomaly</i>)	6	3	3	17	17	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	16	2	0	44
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; <i>Isolated aniridia</i>)	17	8	9	0	35	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	6	10	1	0	34
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	47	20	27	0	11	0	0	0	0	1	1	7	0	0	47	6	8	4	0	47
		<i>Coloboma congenito corioretinico</i> (ORPHA98942; <i>Coloboma of choroid and retina</i>)	45	19	26	0	11	0	0	0	0	1	1	7	0	0	47	6	8	3	0	47
		<i>Coloboma congenito dell'iride</i> (ORPHA98944; <i>Coloboma of iris</i>)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	2	8	6	10
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; <i>Coloboma of optic disc</i>)	31	12	19	0	19	2	8	0	0	45	4	9	0	0	45	9	13	4	0	50
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; <i>Morning glory disc anomaly</i>)	22	7	15	5	32	0	1	0	0	5	6	11	2	0	50	10	11	5	0	50

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
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	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	0	15	15	15
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	23	7	16	83	4	41	17	41	9	83	42	18	42	9	83	44	17	44	21	87
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	21	10	11	71	14	1	4	0	0	15	4	7	0	0	23	10	6	10	0	23
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6
	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	0	36	36	36
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	5	2	3	40	0	0	0	0	0	0	3	3	1	0	7	12	11	8	0	34
		<i>Aicardi sindrome di</i> (ORPHA50; Aicardi syndrome)	3	0	3	67	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	14	15	8	0	34
		<i>Nance-Horan sindrome di</i> (ORPHA627; Nance-Horan syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	10	2	10	8	11
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi	34	16	18	9	6	1	4	0	0	23	11	15	2	0	57	13	15	7	0	57
		<i>Acrocefalosindattilia</i>	11	5	6	0	0	2	7	0	0	23	19	16	23	0	51	20	16	26	0	51
		<i>Apert sindrome di</i> (ORPHA87; Apert syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
		<i>C sindrome</i> (ORPHA1308; C syndrome)	5	1	4	0	20	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	6	6	4	0	14
		<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i> (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	3	1	25	0	0	0	0	0	0	11	12	10	0	26	16	10	18	0	27
		<i>Pierre-Robin sindrome di</i> (ORPHA363294; Genetic syndromic Pierre Robin syndrome)	3	2	1	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1
		<i>Treacher-Collins sindrome di</i> (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	10	5	5	10	0	0	0	0	0	0	11	17	3	0	57	11	17	4	0	57
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	6	2	4	0	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	15	9	10	2	1	27
	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)	427	273	154	1	9	0	3	0	0	43	4	9	0	0	61	6	10	3	0	61
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i> (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	4	4	0	0	10	6	8	0	0	20

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>Craniosinostosi primaria</i> (ORPHA1531; Craniosynostosis)	349	235	114	0	10	0	2	0	0	34	2	7	0	0	52	5	8	2	0	52
		<i>Crouzon malattia di</i> (ORPHA207; Crouzon syndrome)	13	9	4	0	8	3	11	0	0	43	11	19	3	0	61	16	19	6	1	61
		<i>Disostosi cleidocranica</i> (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	23	6	17	0	0	1	2	0	0	10	14	14	11	0	52	16	15	13	0	52
		<i>Disostosi mandibolofacciale</i> (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	10	8	2	20	0	0	0	0	0	0	12	14	8	0	49	12	15	9	0	51
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i> (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
		<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i> (ORPHA2014; Cleft palate)	26	14	12	4	8	0	0	0	0	0	5	9	0	0	40	11	9	10	0	40
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE																						
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	31	8	23	6	39	0	0	0	0	0	6	12	1	0	41	8	12	2	0	41
		<i>Moebius sindrome di</i> (ORPHA570; Moebius syndrome)	21	8	13	10	52	0	0	0	0	0	1	3	0	0	12	3	5	1	0	20
		<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome</i> (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	4	0	4	0	25	0	0	0	0	0	11	14	5	0	35	17	11	14	4	35
		<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i> (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	6	0	6	0	0	0	0	0	0	0	21	17	22	0	41	21	17	22	1	41
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	63	34	29	0	6	1	4	0	0	32	7	13	1	0	50	10	13	5	0	50
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	12	4	8	0	0	0	1	0	0	2	10	11	5	0	32	12	11	9	0	32
	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	8	0	8	8	8
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0260	Focomelia	7	6	1	0	0	7	17	0	0	48	31	21	31	0	57	32	21	31	0	57
	RN0290	Camptodattilia familiare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	152	97	55	0	11	3	8	0	0	48	18	17	13	0	72	21	18	17	0	72
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	19	5	14	5	11	2	8	0	0	34	15	18	7	0	52	17	17	8	0	52
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	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	33

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
	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	0	28	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	12	0	12	12	12
		<i>Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite</i> (ORPHA2848; Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	12	0	12	12	12
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	5	2	3	0	20	0	0	0	0	0	4	4	2	0	11	6	5	2	1	13
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)	57	31	26	82	11	0	4	0	0	27	2	8	0	0	46	17	18	14	0	68
		<i>Cuore criss-cross</i> (ORPHA1461; Criss-cross heart)	5	3	2	40	40	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	12	19	2	1	50
		<i>Ebstein anomalia di</i> (ORPHA1880; Ebstein malformation of the tricuspid valve)	25	11	14	72	12	1	5	0	0	27	5	12	0	0	46	24	22	16	0	68
		<i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico</i> (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)	27	17	10	100	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	7	9	0	26
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	7	4	3	71	43	22	26	8	0	76	31	26	20	2	76	37	24	34	9	76
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	104	43	61	24	30	1	4	0	0	29	15	16	10	0	63	26	17	23	0	63
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	245	101	144	17	27	26	21	28	0	79	34	20	38	0	81	37	19	40	0	83
		<i>Malattia Moyamoya</i> (ORPHA2573; Moyamoya disease)	45	5	40	4	58	37	14	39	0	61	39	14	40	1	64	43	13	44	4	64
		<i>Malformazione arterovenosa cerebrale</i> (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)	5	3	2	20	0	22	14	19	6	48	26	12	19	17	48	33	11	28	19	49
		<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria</i> (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	145	69	76	16	26	32	20	33	0	79	38	19	41	0	81	41	18	45	2	83
		<i>Sindrome CLOVE</i> (ORPHA140944; CLOVES syndrome)	16	7	9	69	0	0	0	0	0	0	5	12	0	0	49	9	14	4	0	51
		<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)</i> (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	32	16	16	9	9	2	7	0	0	31	22	18	15	0	55	25	17	22	1	55
		<i>Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofaciale</i> (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome)	2	1	1	100	0	3	3	3	0	6	3	3	3	0	6	33	15	33	18	47
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	18	9	9	6	6	19	23	6	0	63	34	21	38	5	64	36	20	41	9	63

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
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	33	13	20	24	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	14
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	11	12	0	30
	RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	15	6	9	53	27	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	6	0	0	18
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
		Pentalogia di Cantrell (ORPHA1335; Pentalogy of Cantrell)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	379	188	191	47	7	0	0	0	0	6	0	1	0	0	7	4	6	2	0	55
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	131	84	47	52	1	1	2	0	0	15	1	3	0	0	21	6	9	3	0	51
	RN0210	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	17	0	17	17	17
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	131	66	65	76	52	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	6	0	0	39
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	31	20	11	65	3	47	19	51	1	75	50	18	52	2	75	54	18	59	12	79
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	67	16	51	10	0	47	14	50	7	74	54	13	56	11	80	58	10	57	32	80
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	19	11	8	32	37	0	1	0	0	5	1	3	0	0	12	4	4	2	0	14
		Atresia colica (ORPHA1198; Colonic atresia)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		Atresia ileale (ORPHA1201; Small bowel atresia)	2	1	1	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Atresia intestinale multipla (ORPHA2300; Isolated multiple intestinal atresia)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Cloaca persistente	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12	7	7	7	0	14
		Complesso OEIS (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)	5	4	1	60	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	5	9	0	13
		Duplicazioni del tubo digerente	7	3	4	0	29	1	2	0	0	5	1	2	0	0	5	3	2	2	0	6
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	175	102	73	39	5	0	1	0	0	9	0	2	0	0	16	5	7	1	0	41
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	15	11	4	20	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	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
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	44	22	22	20	7	1	4	0	0	25	1	4	0	0	25	2	4	1	0	25
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	4	7	3	10
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)</i>	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	4	7	3	10
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	144	46	98	56	4	29	14	28	0	75	38	14	37	3	80	47	14	47	17	81
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
		<i>Senior-Loken sindrome di (ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	3	1	2	33	0	1	0	1	0	1	9	12	1	0	26	16	11	22	0	26
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Classic bladder exstrophy)	53	36	17	40	28	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	13	12	0	47
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	145	47	98	77	19	4	7	0	0	39	12	12	12	0	52	23	15	18	0	61
		<i>Disgenesia gonadica</i>	72	37	35	78	7	6	8	0	0	32	12	12	13	0	52	19	13	15	0	61
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)</i>	56	0	56	86	34	1	3	0	0	16	13	12	15	0	45	32	13	32	0	57
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)</i>	17	10	7	41	18	4	10	0	0	39	6	10	0	0	39	15	12	14	0	41
	RNG010	Pseudoermafroditismi	36	12	24	53	14	4	8	0	0	36	14	16	13	0	55	22	16	19	0	55
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular difference of sex development)	8	6	2	38	13	0	0	0	0	0	7	11	2	0	30	20	18	11	0	49
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	65	6	59	2	63	15	12	16	0	47	20	9	18	0	47	23	9	20	2	52
		<i>Epispadia (ORPHA93928; Isolated epispadias)</i>	5	5	0	20	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	6	17	2	17
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di (ORPHA3109; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)</i>	58	0	58	0	67	17	11	17	0	47	21	8	19	14	47	24	9	21	15	52
		<i>Megalouretra (ORPHA617; Congenital primary megareuter)</i>	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	15	2	15	13	16	15	2	15	13	16
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO																						
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	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
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodysostosis)	4	1	3	25	0	3	6	0	0	13	19	17	12	3	47	19	16	13	4	47
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	167	79	88	5	21	3	10	0	0	71	5	12	0	0	72	12	13	9	0	72
	RNG050	Condrodistrofie congenite	233	116	117	20	12	2	7	0	0	48	9	14	1	0	63	14	16	7	0	79
		<i>Acondroplasia</i> (ORPHA15; Achondroplasia)	108	55	53	37	20	0	1	0	0	14	4	11	0	0	63	9	13	4	0	63
		<i>Condrodisplasia metafisaria</i>	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	13	13	9	0	30	14	12	11	1	30
		<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>	10	6	4	10	0	3	7	0	0	23	11	13	5	0	35	13	15	5	0	42
		<i>Displasia acromicrica</i> (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
		<i>Displasia metatropica</i> (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	10	8	3	9	2	10
		<i>Displasia otospondilomegaepifisaria</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva</i> (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
		<i>Distrofia toracica asfissiante</i> (ORPHA474; Jeune syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2
		<i>Encondromatosi multipla</i> (ORPHA296; Ollier disease)	2	0	2	0	0	14	11	14	3	25	18	7	18	11	25	19	8	19	11	26
		<i>Esostosi multipla</i> (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	66	36	30	3	5	7	12	1	0	48	20	15	17	0	61	25	18	20	0	79
		<i>Ipocondroplasia</i> (ORPHA429; Hypochondroplasia)	23	6	17	0	13	0	0	0	0	0	8	13	1	0	40	11	13	6	0	40
		<i>Kniest displasia</i> (ORPHA485; Kniest dysplasia)	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; Larsen syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	0	1	1	1
		<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i> (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	5	1	5	4	5	5	1	5	4	5
		<i>Sindrome camptomelica</i> (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	7	4	3	0	0	0	0	0	0	0	8	4	11	3	12	9	3	11	3	12
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	516	193	323	39	5	18	23	4	0	78	30	23	29	0	82	34	22	35	0	82
		<i>Buschke-Ollendorff sindrome di</i> (ORPHA166119; Isolated osteopoikilosis)	8	2	6	0	0	6	16	0	0	48	30	24	27	5	66	31	24	28	5	67
		<i>Conradi-Hunermann-Happle sindrome di</i> (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	10	13	2	0	29	21	11	29	6	29

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
		Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	49	16	33	33	0	7	10	1	0	45	18	14	11	1	56	19	14	13	2	56
		Displasia craniometafisaria (ORPHA1522; Cranio metaphyseal dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dysplasia; Pseudodiastrophic dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
		Displasia fibrosa (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	29	8	21	34	10	26	20	23	0	64	38	17	37	10	72	43	17	46	10	72
		Displasia gnatodiafisaria (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	3	2	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17	82
		Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	6	3	3	0	33	1	3	0	0	7	11	13	7	2	40	14	12	8	3	40
		Displasia spondilometafisaria (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	1	2	12	5	13	5	18
		Ellis-van Creveld sindrome di (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	18	13	14	4	35	19	13	14	5	37
		Fairbank malattia di (ORPHA93308; Multiple epiphyseal dysplasia type 1)	3	1	2	0	0	4	4	4	0	9	14	1	14	13	15	15	1	14	14	16
		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	2
		Hajdu-Cheney sindrome di (ORPHA955; Hajdu-Cheney syndrome)	2	1	1	0	0	11	11	11	0	21	28	7	28	21	35	30	6	30	24	35
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	21	8	13	48	14	4	7	0	0	30	9	7	8	0	30	21	19	14	3	66
		Osteodistrofia congenita non tipizzata	145	46	99	72	6	36	26	45	0	78	42	23	48	0	79	44	22	48	0	79
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	220	94	126	28	5	11	17	2	0	65	28	22	30	0	81	32	21	33	0	81
		Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	14	5	9	14	0	6	11	0	0	40	25	21	16	0	70	33	19	38	5	70
		Picnodisostosi (ORPHA763; Pycnodysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	4	0	4	0	0	24	20	22	0	51	35	17	41	7	51	44	23	48	8	72
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	5	3	2	0	20	0	0	0	0	0	7	7	4	0	20	13	7	15	1	20
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	10	14	0	0	29	12	12	7	0	29
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE																						

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
	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)	130	74	56	14	4	2	7	0	0	39	8	10	4	0	51	11	11	9	0	52
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	379	2	377	67	4	3	7	0	0	59	8	9	7	0	59	16	12	13	0	61
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	1367	744	623	17	6	1	4	0	0	37	10	11	7	0	66	12	11	9	0	67
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	10	3	7	60	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	3	8	7	7	0	22
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	21	9	12	19	0	0	0	0	0	0	4	10	0	0	44	10	14	4	0	47
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	129	69	60	9	6	2	7	0	0	30	9	13	3	0	55	15	14	12	0	55
	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	40
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	108	81	27	6	4	2	8	0	0	66	12	14	6	0	67	13	15	7	1	70
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	42	21	21	14	14	16	19	6	0	58	32	18	33	2	73	35	19	38	2	77
		<i>Loeys-Dietz sindrome di (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)</i>	40	19	21	15	15	16	19	7	0	58	32	19	33	2	73	36	19	38	2	77
		<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di (ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome)</i>	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	28	12	28	16	39	27	11	27	16	38
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	780	405	375	7	52	19	18	13	0	87	25	18	23	0	87	28	18	27	0	88
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	1284	317	967	26	39	12	14	7	0	71	30	16	30	0	75	33	15	32	0	80
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	56	25	31	0	0	5	13	0	0	53	24	19	18	0	68	26	19	25	0	68
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	5	2	6	3	7	6	1	6	5	7
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD) (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)</i>	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	5	2	6	3	7	6	1	6	5	7
	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	9
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19

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
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	39	23	16	26	10	0	2	0	0	10	4	9	1	0	50	10	11	8	0	51
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	5	4	1	20	0	0	0	0	0	1	9	6	8	0	18	12	4	12	7	18
	RN0730	SHORT sindrome (ORPHA3163; SHORT syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	37	18	19	5	16	0	0	0	0	0	7	7	6	0	34	10	7	9	1	33
		<i>Emiipertrofia congenita (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)</i>	37	18	19	5	16	0	0	0	0	0	7	7	6	0	34	10	7	9	1	33
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	145	65	80	3	17	1	4	0	0	44	3	6	0	0	45	5	7	2	0	49
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	42	21	21	12	2	0	1	0	0	3	8	12	4	0	60	11	13	8	0	60
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	8	6	2	6	4	8
	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	2
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	1055	596	459	24	12	0	2	0	0	36	11	10	8	0	67	12	10	10	0	67
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	29	19	10	72	14	2	7	0	0	37	4	8	0	0	37	9	10	6	0	38
	RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alström syndrome)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	9	9	9	0	18	14	13	14	1	26
	RNG200	Amartomatosi multiple	102	57	45	6	12	18	23	1	0	76	27	23	20	0	76	28	23	26	0	77
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)</i>	15	9	6	7	0	3	9	0	0	37	7	9	4	1	37	9	9	7	1	37
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di (ORPHA122; Birt-Hogg-Dubé syndrome)</i>	21	11	10	5	29	36	20	40	0	70	48	13	49	15	70	49	13	49	15	70
		<i>Complesso di Von Meyenburg (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)</i>	6	2	4	17	0	54	13	54	32	76	55	13	54	32	76	57	13	56	35	77
		<i>Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)</i>	60	35	25	5	10	12	19	0	0	58	21	21	11	0	61	23	21	14	0	61
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	516	230	286	19	24	5	11	0	0	72	12	17	3	0	74	22	17	19	0	75
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	13	7	6	15	8	14	12	12	0	39	18	13	17	1	39	24	12	24	6	47
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	42	22	20	36	14	3	8	0	0	39	8	13	1	0	68	16	16	12	0	68
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	16	7	9	13	6	32	13	30	0	54	42	15	46	15	67	46	15	48	15	71

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
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	8	9	4	0	28	15	19	7	2	61
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	109	50	59	49	16	1	3	0	0	24	8	12	2	0	49	15	14	9	0	56
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	73	46	27	62	12	0	1	0	0	10	4	9	0	0	44	9	10	5	0	44
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	27	13	14	0	4	1	3	0	0	14	11	8	10	0	27	13	8	13	1	31
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	4	3	1	0	0	0	0	0	0	1	8	8	5	1	22	10	8	8	2	23
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	33	19	14	21	12	0	1	0	0	8	8	6	6	0	22	9	6	7	0	22
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	4	2	2	50	50	0	0	0	0	0	8	5	9	0	13	12	8	13	1	20
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	55	25	30	20	15	0	0	0	0	0	7	9	4	0	51	10	11	8	0	51
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	3	1	2	67	33	0	0	0	0	0	5	3	6	0	8	8	6	8	0	15
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	268	145	123	13	3	1	4	0	0	51	10	13	6	0	59	12	14	8	0	63
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	23	11	12	30	0	0	0	0	0	2	8	8	6	0	28	10	8	8	0	28
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	13	8	5	0	0	0	1	0	0	5	16	16	11	0	55	18	15	12	8	55
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	9	1	9	8	10	19	9	19	10	27
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	14	9	5	0	0	3	10	0	0	37	24	22	25	0	67	26	21	28	1	68
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	10	10	0	70	10	1	2	0	0	5	2	2	1	0	5	6	8	5	0	27
	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	0	8	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 GBBB syndrome)	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	6	6	6	0	11	15	12	15	3	27
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	3	3	0	33	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	6	8	0	0	17
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	4	1	3	50	50	11	4	11	6	15	15	5	15	8	21	31	10	27	23	48

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
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	240	113	127	68	21	0	3	0	0	50	2	6	0	0	54	11	12	7	0	54
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	42	20	22	12	12	2	8	0	0	38	6	9	3	0	38	8	10	5	0	44
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	1	13	1	14	12	14	13	1	14	12	14
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	21	12	9	0	5	1	6	0	0	27	14	15	7	0	44	15	16	7	0	45
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	42	19	23	31	2	0	2	0	0	14	6	8	1	0	27	10	9	7	0	27
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	40	26	14	25	23	0	1	0	0	3	6	7	5	0	27	10	8	8	0	29
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	15	8	7	0	0	12	18	0	0	60	23	18	16	5	60	23	18	17	5	61
	RNG094	Sindromi progeroidi	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
		<i>Poichiloderma congenito (ORPHA222628; Hereditary poikiloderma)</i>	<i>1</i>	<i>1</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>100</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>9</i>	<i>0</i>	<i>9</i>	<i>9</i>	<i>9</i>	<i>9</i>	<i>0</i>	<i>9</i>	<i>9</i>	<i>9</i>
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	5	3	2	60	40	0	0	0	0	0	5	5	2	0	14	9	7	9	0	18
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	15	7	8	7	7	1	2	0	0	8	10	8	8	1	30	12	9	9	1	30
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	22	9	13	41	5	1	1	0	0	4	10	10	7	1	47	13	10	11	2	47
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	12	5	5	4	0	12
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	12	11	10	1	36	13	10	11	3	36
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	12	5	7	58	17	6	5	7	0	18	17	15	11	1	59	27	16	26	4	63
	TOTALE		13097	5858	7239	23	20	8	16	0	0	94	16	18	9	0	94	20	18	14	0	94
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																						
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	29	20	9	24	3	0	0	0	0	2	7	5	7	0	16	11	3	12	5	16
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	5	2	3	80	20	0	0	0	0	0	6	5	6	0	15	10	5	7	4	18

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
	RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	44	22	22	30	9	22	20	19	0	69	26	20	22	0	75	33	21	27	2	83
	TOTALE		78	44	34	31	8	13	19	2	0	69	17	18	11	0	75	24	19	15	2	83

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

Tabella 13. Sintesi dei principali dati raccolti dal Registro per Categoria di appartenenza della malattia rara.

CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	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
1. Malattie infettive e parassitarie	270	160	110	47	20	45	18	45	0	90	46	18	48	0	91	48	18	49	0	91
2. Tumori	4.045	1.708	2.337	12	17	25	23	23	0	88	32	22	33	0	89	36	22	39	0	89
3. Malattie delle ghiandole endocrine	3.950	1.227	2.723	58	5	20	19	12	0	81	24	21	15	0	90	28	22	20	0	90
4. Malattie del metabolismo	8.548	5.150	3.398	55	24	31	30	27	0	95	35	29	35	0	95	40	28	41	0	95
5. Malattie del sistema immunitario	3.120	1.462	1.658	63	19	29	22	28	0	86	34	22	34	0	87	39	21	40	0	95
6. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	10.089	5.251	4.838	46	9	25	28	14	0	93	33	26	31	0	93	41	24	40	0	101
7. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	15.856	8.564	7.292	58	19	44	26	49	0	95	48	24	54	0	95	51	23	57	0	95
8. Malattie dell'apparato visivo	4.680	2.869	1.811	3	5	30	17	26	0	93	32	17	29	0	93	38	18	35	0	94
9. Malattie del sistema circolatorio	7.394	3.020	4.374	60	18	44	25	47	0	95	51	22	55	0	95	54	21	59	0	95
10. Malattie dell'apparato respiratorio	3.181	2.034	1.147	53	5	62	18	67	0	89	64	17	69	0	91	66	15	70	0	92
11. Malattie dell'apparato digerente	1.565	922	643	40	22	39	20	39	0	85	42	20	43	0	86	47	20	48	0	92
12. Malattie dell'apparato genito-urinario	2.373	1.051	1.322	71	17	38	22	39	0	88	42	21	44	0	88	47	19	49	0	89
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	4.667	2.062	2.605	82	8	50	30	58	0	102	54	26	60	0	102	56	25	62	0	102
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	4.394	854	3.540	87	9	50	17	51	0	90	52	17	54	1	91	57	16	58	3	91
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	13.097	5.858	7.239	23	20	8	16	0	0	94	16	18	9	0	94	20	18	14	0	94
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	78	44	34	31	8	13	19	2	0	69	17	18	11	0	75	24	19	15	2	83

Nella Tabella 14 viene infine illustrata l'attività di censimento dei Centri di riferimento, dettagliata per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate; indicati tra parentesi i casi di pazienti residenti fuori regione.

Tabella 14. Per ogni malattia/gruppo è indicato il numero di schede di diagnosi pubblicate e validate da ciascun Centro di riferimento al 31 dicembre 2025. Tra parentesi il numero di schede relative a pazienti non residenti in Lombardia (E.R.). I codici di esenzione sono in ordine come da allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017.

COD = codice di esenzione.

NS = condizione non sorvegliata dal Registro.

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RA0010	Hansen malattia di (ORPHA548; Leprosy)		NS
RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	34 (14)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS Pavia (Via Maugeri)	18 (9)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	19 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Ospedale di Magenta	4 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	16 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	163 (30)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (-)
RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	16 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	15 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9 (-)
RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	31 (4)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RB0040	Gardner sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	1 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	219 (41)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	36 (14)
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	65 (29)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	30 (5)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Mantova	8 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	5 (2)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	31 (-)
RB0060	Linfoangioleiomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioleiomyomatosis)	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	6 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	39 (16)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	248 (172)
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	33 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	10 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RBG010	Neurofibromatosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	663 (38)
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	2 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	415 (84)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	36 (3)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	140 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	13 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	18 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	16 (2)
		Ospedale di Cremona	28 (1)
		Ospedale di Lecco	11 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	17 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	5 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	24 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	85 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	52 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	32 (2)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	268 (1)
RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	6 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	672 (119)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	121 (21)
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	250 (94)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	90 (9)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Cremona	35 (5)
		Ospedale di Mantova	40 (4)
		Ospedale Niguarda di Milano	39 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	50 (1)
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	72 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	70 (7)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	31 (3)
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	28 (14)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	8 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	36 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	36 (2)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	20 (2)
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	35 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	7 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	8 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	175 (35)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	18 (2)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	26 (1)
		Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS Pavia (Via Maugeri)	3 (-)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Ospedale di Montichiari (BS)	2 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	3 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	13 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	23 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	83 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	16 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1 (-)
		Ospedale di Cremona	2 (-)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	19 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	21 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14 (-)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	48 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	11 (-)
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	4 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	25 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	14 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	208 (12)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	6 (-)
		Ospedale di Lecco	9 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	10 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	17 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	23 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	11 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	37 (1)
RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	63 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	81 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	19 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	120 (22)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	8 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	33 (3)
		Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS Pavia (Via Maugeri)	3 (1)
		Ospedale di Montichiari (BS)	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	16 (-)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	39 (2)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	62 (8)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	32 (-)
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	104 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	106 (5)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	40 (1)
		Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS Pavia (Via Maugeri)	12 (-)
		Ospedale di Cremona	24 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	35 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	24 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	26 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	565 (5)
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	75 (2)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	105 (22)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	93 (3)
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	149 (2)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	50 (2)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	348 (6)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	104 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Lecco	7 (-)
		Ospedale di Mantova	36 (1)
		Ospedale di Merate	- (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	24 (1)
		Ospedale L. Sacco di Milano	194 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	8 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	19 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	55 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	15 (-)
RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Donohue syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di (ORPHA2333; Kenny-Caffey syndrome)	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA566243; Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta)	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	66 (13)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	3 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	55 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	6 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	29 (2)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	26 (5)
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9 (1)
		Ospedale di Cremona	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	85 (5)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	44 (3)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	165 (13)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	32 (20)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	8 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	189 (23)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	8 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	29 (2)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Lecco	7 (-)
		Ospedale di Merate	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	437 (191)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	32 (4)
		Ospedale S. Paolo di Milano	991 (106)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	47 (-)
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	31 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	91 (14)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	7 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	2 (-)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	73 (6)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	21 (6)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	178 (22)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	65 (35)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	5 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	21 (6)
		Ospedale di Mantova	2 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	8 (2)
		Ospedale S. Paolo di Milano	75 (24)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	35 (1)
RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	13 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	13 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	44 (5)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
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)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	131 (14)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	11 (5)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	47 (2)
		IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	1 (-)
		Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	6 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	29 (9)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	25 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo (ORPHA79195; Sterol biosynthesis disorder)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	3 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA528; Congenital generalized lipodystrophy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	- (-)
RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	14 (4)
RCG084	Malattie perossisomiali	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	93 (59)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (2)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	13 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (-)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	137 (7)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	24 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	29 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	38 (-)
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	3 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RC0160	Ipofosfatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	6 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	1 (-)
RC0230	Calcinosi tumorale (ORPHA53715; Familial tumoral calcinosis)	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	5 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	39 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	5 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	82 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	6 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	6 (-)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	30 (6)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	3 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	5 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	30 (15)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	1 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	16 (4)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	96 (52)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	7 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	11 (3)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7 (-)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11 (1)
RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	15 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	44 (18)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	7 (2)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Ospedale di Magenta	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9 (-)
RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	203 (91)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	3 (2)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers-Huttenlocher syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	1 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10 (3)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	106 (60)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	11 (-)
		Ospedale di Legnano	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9 (-)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	2 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	22 (9)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	107 (56)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	6 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	4 (-)
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	3 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	8 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	10 (2)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	94 (5)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	15 (4)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	35 (19)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	125 (21)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	28 (7)
		Ospedale Niguarda di Milano	8 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	9 (2)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	55 (-)
RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	121 (48)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (2)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (1)
RCG091	Oligosaccaridosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	8 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	14 (5)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	15 (6)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (1)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	5 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RFG020	Ceroido-lipofusinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	7 (3)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
RC0100	Farber malattia di (ORPHA333; Farber disease)	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina (ORPHA65284; Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	49 (-)
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)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	57 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	11 (1)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	20 (5)
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	Ospedale Niguarda di Milano	3 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	13 (4)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	8 (2)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	33 (1)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1 (-)
		Ospedale di Merate	6 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	16 (-)
Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4 (-)		
Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)		

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (1)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	199 (11)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	19 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	421 (49)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Crema	- (-)
		Ospedale di Lecco	42 (-)
		Ospedale di Legnano	4 (-)
		Ospedale di Mantova	23 (-)
		Ospedale di Saronno	2 (-)
		Ospedale di Sondrio	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	87 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	22 (-)
RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	9 (4)
RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	28 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	6 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	5 (1)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	5 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	18 (7)
		Ospedale S. Paolo di Milano	77 (30)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	4 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	10 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	2 (1)
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	80 (10)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	27 (12)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1854 (913)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	42 (-)
		IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	15 (3)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
		IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	28 (6)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	29 (2)
		Ospedale di Crema	2 (-)
		Ospedale di Cremona	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Lecco	36 (-)
		Ospedale di Legnano	12 (-)
		Ospedale di Magenta	1 (-)
		Ospedale di Montichiari (BS)	24 (1)
		Ospedale di Vimercate (MB)	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	89 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	113 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	3 (-)
		Ospedale Valduce di Como	30 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	311 (4)
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	5 (-)
RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	- (-)
		Istituti Clinici Scientifici Maugeri – IRCCS Milano (via Camaldoli)	45 (2)
		Ospedale L. Sacco di Milano	9 (1)
RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore (ORPHA91385; Acquired angioedema)	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	28 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	223 (139)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Sondalo (SO)	8 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	11 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	16 (3)
		Ospedale S. Paolo di Milano	9 (2)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	132 (1)
RCG150	Istiocitosi croniche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	19 (5)
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	74 (8)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	12 (3)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	17 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	15 (7)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)		
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	34 (17)		
		Ospedale di Legnano	1 (-)		
		Ospedale di Magenta	1 (-)		
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	6 (-)		
		Ospedale Niguarda di Milano	93 (34)		
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)		
		Ospedale San Giuseppe di Milano	48 (16)		
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	30 (2)		
RCG160	Immunodeficienze primarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	279 (28)		
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	32 (8)		
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	31 (-)		
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	13 (-)		
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	91 (12)		
		Ospedale di Lecco	4 (-)		
		Ospedale di Mantova	9 (-)		
		Ospedale di Merate	3 (-)		
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	18 (1)		
		Ospedale L. Sacco di Milano	24 (-)		
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	19 (1)		
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	417 (135)		
		RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	49 (1)
				Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	45 (10)
Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (2)				
IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano	- (-)				
IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	178 (40)				
Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	4 (-)				
Ospedale di Magenta	7 (2)				
Ospedale di Mantova	6 (-)				
Ospedale di Treviglio	- (-)				
Ospedale F. Del Ponte di Varese	2 (-)				
Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	6 (-)				
Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)				
Ospedale Niguarda di Milano	9 (1)				
Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	20 (-)				

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	34 (8)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	156 (3)
RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	75 (19)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	60 (20)
		IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6 (1)
		Ospedale di Magenta	- (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	3 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	6 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	19 (2)
RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	15 (6)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale di Magenta	1 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	63 (5)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	35 (5)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	25 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	41 (-)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Lecco	- (-)
		Ospedale di Legnano	10 (1)
		Ospedale di Mantova	10 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Sondrio	9 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	25 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	33 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	9 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	7 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	79 (6)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	320 (26)
RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)
		Ospedale di Legnano	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (-)
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1151 (142)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	136 (34)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	404 (10)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	16 (1)
		Ospedale di Busto Arsizio	9 (1)
		Ospedale di Lecco	34 (-)
		Ospedale di Legnano	1 (-)
		Ospedale di Mantova	46 (-)
		Ospedale di Saronno	2 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	57 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	5 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	89 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	270 (1)
RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	250 (30)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (1)
		Ospedale di Lecco	6 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	9 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	18 (3)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	9 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9 (-)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	38 (5)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	10 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	5 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	4 (-)
		Ospedale di Cremona	14 (1)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	9 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14 (-)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3306 (414)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	409 (16)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	68 (2)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	195 (24)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Cremona	62 (1)
		Ospedale di Lecco	- (-)
		Ospedale di Legnano	7 (-)
		Ospedale di Mantova	82 (4)
		Ospedale L. Sacco di Milano	12 (3)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Niguarda di Milano	91 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	136 (4)
		Ospedale S. Paolo di Milano	10 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	395 (2)
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	67 (12)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	5 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	109 (9)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	12 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	152 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	9 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	89 (-)
		Ospedale di Crema	- (-)
		Ospedale di Cremona	10 (-)
		Ospedale di Lecco	23 (-)
		Ospedale di Legnano	34 (-)
		Ospedale di Lodi	4 (-)
		Ospedale di Mantova	46 (3)
		Ospedale di Sondrio	41 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	7 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	18 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	54 (4)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	73 (2)
		Ospedale S. Paolo di Milano	31 (1)
		Ospedale Valduce di Como	117 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	110 (-)
RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	119 (29)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	10 (1)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	201 (2)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	186 (16)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	48 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	16 (1)
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	14 (5)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	124 (2)
		Ospedale di Crema	- (-)
		Ospedale di Cremona	15 (-)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale di Legnano	7 (-)
		Ospedale di Lodi	- (-)
		Ospedale di Mantova	112 (3)
		Ospedale di Sondrio	44 (1)
		Ospedale di Vimercate (MB)	14 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	123 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	20 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Ospedale Valduce di Como	122 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	32 (1)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6 (1)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	32 (13)
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	15 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	7 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	26 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	10 (-)
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	2 (-)
		Ospedale di Cremona	1 (-)
		Ospedale di Legnano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	10 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	15 (3)
		Ospedale Valduce di Como	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	26 (-)
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (2)
RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	4 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	169 (8)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	175 (72)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	18 (8)
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	6 (-)
		Ospedale di Mantova	20 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	46 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	32 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	38 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	29 (-)
RFG010	Leucodistrofie	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	106 (50)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (6)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1 (1)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	36 (21)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	18 (6)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	51 (23)
		Ospedale L. Sacco di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11 (1)
RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	20 (5)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	13 (6)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	10 (1)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	8 (2)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Mantova	- (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	10 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	4 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	3 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	151 (56)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	24 (-)
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidoluysian atrophy)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	48 (16)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	26 (11)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	4 (1)
		Ospedale di Mantova	6 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (-)
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	10 (3)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	5 (2)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	7 (1)
		Ospedale di Gallarate	- (-)
		Ospedale di Lodi	- (-)
		Ospedale di Mantova	2 (1)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	16 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	4 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	5 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11 (-)
		Villa Santa Maria SCS – Centro Multiservizi di Neuropsichiatria dell’infanzia e dell’adolescenza - Tavernerio (CO)	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	17 (9)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		Ospedale di Mantova	- (-)
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	6 (2)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (1)
		Ospedale di Mantova	1 (-)
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	Villa Santa Maria SCS – Centro Multiservizi di Neuropsichiatria dell’infanzia e dell’adolescenza - Tavernerio (CO)	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	559 (116)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	28 (1)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	36 (9)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	7 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	2 (-)
		Ospedale di Saronno	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	48 (3)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	56 (7)
RFG040	Malattie spinocerebellari	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	163 (3)
		Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	19 (1)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	33 (6)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1361 (554)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	72 (9)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	62 (13)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	110 (17)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	5 (1)
		Ospedale L. Sacco di Milano	14 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	19 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	42 (2)
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	102 (18)
RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaacs syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1 (-)
RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	36 (9)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	184 (97)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	39 (15)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	12 (5)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (1)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Desio (MB)	3 (-)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	44 (6)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	21 (1)
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	29 (19)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	19 (1)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	15 (1)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	139 (30)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	9 (2)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	21 (4)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	11 (2)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	13 (-)
		Ospedale di Legnano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	24 (-)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	Casa di Cura Igea - Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	26 (3)
		Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	118 (6)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	578 (71)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	102 (4)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	242 (120)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	189 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	338 (81)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	393 (91)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	39 (9)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	424 (97)
		Istituti Clinici Scientifici Maugeri – IRCCS Milano (via Camaldoli)	311 (32)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	35 (-)
		Ospedale di Crema	2 (-)
		Ospedale di Cremona	21 (-)
		Ospedale di Desio (MB)	6 (-)
		Ospedale di Gallarate	211 (3)
		Ospedale di Lecco	42 (-)
		Ospedale di Legnano	102 (-)
		Ospedale di Magenta	3 (-)
		Ospedale di Mantova	68 (-)
		Ospedale di Sondalo (SO)	12 (-)
		Ospedale di Vimercate (MB)	- (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	52 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	81 (4)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	255 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	41 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	32 (2)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	349 (1)
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	Casa di Cura Igea - Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	7 (2)
		Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	- (-)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	12 (1)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	31 (16)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	12 (4)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	24 (6)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	3 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	30 (5)
		Istituti Clinici Scientifici Maugeri – IRCCS Milano (via Camaldoli)	1 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1 (-)
		Ospedale di Crema	- (-)
		Ospedale di Cremona	- (-)
		Ospedale di Desio (MB)	- (-)
		Ospedale di Gallarate	5 (-)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Ospedale di Legnano	4 (-)
		Ospedale di Mantova	1 (-)
		Ospedale di Sondalo (SO)	- (-)
		Ospedale di Vimercate (MB)	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	6 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	12 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9 (-)
RF0111	Schilder malattia di (ORPHA59298; Schilder disease)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	18 (5)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	16 (3)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	60 (29)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	63 (10)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Ospedale di Lodi	- (-)
		Ospedale di Mantova	21 (5)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	54 (5)
		Ospedale Niguarda di Milano	6 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	52 (9)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	60 (-)
		Villa Santa Maria SCS – Centro Multiservizi di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza - Tavernerio (CO)	8 (-)
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	12 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	3 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	11 (3)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	29 (4)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	2 (-)
		Ospedale di Lecco	8 (-)
		Ospedale di Mantova	8 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	37 (5)
		Ospedale Niguarda di Milano	9 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14 (-)
RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	20 (3)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	30 (9)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	6 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	15 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	63 (10)
		Ospedale S. Paolo di Milano	17 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	106 (31)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4 (-)
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	10 (1)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (-)
RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	3 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	14 (5)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	2 (-)
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Siringomyelia)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	106 (55)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	10 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (-)
RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9 (2)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	12 (9)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	5 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	2 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	4 (-)
RFG060	Neuropatie ereditarie	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	42 (-)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	8 (3)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	19 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	795 (227)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	6 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	13 (5)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	98 (15)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	7 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	151 (25)
		Ospedale di Bozzolo	9 (5)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	4 (-)
		Ospedale di Legnano	13 (2)
		Ospedale di Magenta	1 (-)
		Ospedale di Mantova	6 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	13 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	15 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	5 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	78 (-)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	30 (3)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	78 (32)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	59 (21)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	15 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	4 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	36 (3)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	35 (-)
		Ospedale di Desio (MB)	3 (-)
		Ospedale di Gallarate	27 (1)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Vimercate (MB)	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	6 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	20 (-)
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	132 (15)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	91 (1)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	Casa di Cura Igea - Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	3 (-)
		Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	4 (1)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	82 (30)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	40 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	71 (9)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	9 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	148 (22)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	82 (3)
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	29 (1)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	42 (-)
		Ospedale di Crema	9 (-)
		Ospedale di Gallarate	31 (1)
		Ospedale di Lecco	16 (-)
		Ospedale di Legnano	69 (1)
		Ospedale di Magenta	4 (-)
		Ospedale di Mantova	37 (-)
		Ospedale di Treviglio	46 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	68 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	156 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	36 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	4 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	9 (-)
		Ospedale Valduce di Como	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	71 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	Casa di Cura Igea - Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	- (-)
		Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	4 (-)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	4 (2)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	23 (7)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6 (1)
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	2 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Gallarate	- (-)
		Ospedale di Legnano	5 (-)
		Ospedale di Mantova	3 (-)
		Ospedale di Treviglio	3 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	Casa di Cura Igea - Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	- (-)
		Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	1 (-)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	5 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Gallarate	- (-)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Ospedale di Mantova	- (-)
		Ospedale di Treviglio	2 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	8 (3)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	32 (18)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	5 (1)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (1)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	9 (1)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	5 (1)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	28 (2)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	67 (18)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	28 (14)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	15 (2)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	34 (9)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	14 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (1)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (1)
RFG080	Distrofie muscolari	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	48 (2)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	27 (3)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	89 (17)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	258 (51)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	6 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	152 (23)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	128 (17)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	127 (23)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale di Legnano	1 (-)
		Ospedale di Mantova	4 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	6 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	89 (3)
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	Casa di Cura Igea - Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	1 (1)
		Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	22 (-)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	44 (6)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	52 (5)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	90 (18)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	50 (2)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	47 (1)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	4 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	52 (4)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	90 (41)
		Ospedale di Legnano	10 (-)
		Ospedale di Mantova	9 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	100 (-)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	Casa di Cura Igea - Dipartimento di Scienze Neuroriabilitative di Milano	- (-)
		Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	4 (-)
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	10 (3)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	10 (4)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (-)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	8 (6)
		Ospedale L. Sacco di Milano	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RFG160	Distonie primarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	58 (11)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	65 (34)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	5 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	14 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	45 (21)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Gnocchi Onlus di Milano	2 (-)
		Ospedale di Crema	5 (-)
		Ospedale di Legnano	4 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	22 (3)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	10 (-)
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	29 (-)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	40 (2)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	99 (37)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	8 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	70 (25)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	29 (1)
		IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Gnocchi Onlus di Milano	28 (5)
		Ospedale di Crema	- (-)
		Ospedale di Legnano	14 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	101 (23)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	26 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	9 (2)
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	33 (7)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	47 (-)
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	5 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	6 (2)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Treviglio	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	12 (1)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	46 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	291 (95)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	134 (1)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	149 (19)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	35 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	22 (3)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	83 (4)
		Ospedale di Crema	10 (-)
		Ospedale di Desio (MB)	49 (-)
		Ospedale di Lecco	9 (-)
		Ospedale di Legnano	38 (1)
		Ospedale di Mantova	11 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	46 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	60 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	161 (17)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Valduce di Como	9 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	308 (2)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	7 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6 (-)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	22 (10)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	14 (1)
RF0210	Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RF0220	Behr sindrome di (ORPHA1239; Behr syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
RF0110	Distrofie retiniche ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	113 (13)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	13 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	11 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	20 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	29 (11)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	51 (8)
		Ospedale L. Sacco di Milano	5 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	35 (3)
		Ospedale S. Paolo di Milano	621 (74)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	59 (1)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	24 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	8 (1)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9 (-)
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RF0260	Oguchi sindrome di (ORPHA75382; Oguchi disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	13 (-)
RFG130	Degenerazioni della cornea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (1)
		Humanitas San Pio X di Milano	1 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	6 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9 (-)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	81 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	11 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	75 (-)
		Humanitas San Pio X di Milano	12 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	9 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	4 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (1)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	124 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	98 (-)
RF0280	Cheratocono	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	356 (9)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	338 (39)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	223 (5)
		Humanitas San Pio X di Milano	58 (5)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	399 (14)
		Ospedale Bolognini di Seriate (BG)	90 (1)
		Ospedale di Lecco	31 (1)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	105 (18)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	6 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	18 (1)
		Ospedale Valduce di Como	169 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1337 (3)
RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
RF0320	Coroidite multifocale (ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	10 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	16 (1)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	62 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	32 (1)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (1)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2 (-)
		IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	12 (1)
		Ospedale di Lecco	7 (-)
		Ospedale di Legnano	18 (-)
		Ospedale di Magenta	10 (-)
		Ospedale di Merate	2 (-)
		Ospedale di Saronno	130 (6)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	24 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	46 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	24 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	18 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	20 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	7 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	86 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	110 (13)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	52 (3)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	14 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	4 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	43 (9)
		IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	58 (6)
		Ospedale di Lecco	3 (-)
		Ospedale di Legnano	42 (-)
		Ospedale di Magenta	14 (-)
		Ospedale di Merate	6 (-)
		Ospedale di Sondrio	6 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	22 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	26 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	105 (15)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	86 (2)
RG0010	Endocardite reumatica	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	17 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	166 (4)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	282 (2)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale di Saronno	1 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	18 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	28 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	15 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	82 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	30 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	19 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	31 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	23 (1)
		Ospedale di Busto Arsizio	11 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	42 (2)
		Ospedale di Lecco	14 (-)
		Ospedale di Legnano	25 (-)
		Ospedale di Magenta	13 (1)
		Ospedale di Mantova	15 (-)
		Ospedale di Merate	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	13 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	52 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	62 (3)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	39 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	63 (6)
		Ospedale S. Paolo di Milano	18 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	9 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	125 (3)
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	12 (-)
		Ospedale di Legnano	5 (-)
		Ospedale di Magenta	6 (-)
		Ospedale di Merate	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	7 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	3 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	3 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	32 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	35 (6)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	54 (10)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	34 (1)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	11 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	31 (7)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	40 (3)
		Ospedale di Busto Arsizio	4 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	2 (-)
		Ospedale di Cremona	- (-)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	8 (-)
		Ospedale di Lecco	23 (-)
		Ospedale di Legnano	19 (-)
		Ospedale di Magenta	13 (-)
		Ospedale di Mantova	23 (1)
		Ospedale di Merate	12 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	6 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	15 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	43 (3)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	35 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	36 (2)
		Ospedale S. Paolo di Milano	11 (1)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	20 (6)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	104 (2)
RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	3 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	4 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	31 (6)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	34 (5)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	41 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	6 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	61 (9)
		Ospedale di Busto Arsizio	3 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	7 (-)
		Ospedale di Lecco	19 (-)
		Ospedale di Legnano	21 (-)
		Ospedale di Magenta	9 (-)
		Ospedale di Mantova	3 (1)
		Ospedale di Merate	2 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	6 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	26 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	26 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	46 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	27 (1)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	60 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	8 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	15 (4)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	154 (28)
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	103 (2)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	80 (17)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	88 (1)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	28 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	48 (4)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	231 (18)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	12 (-)
		Ospedale di Lecco	79 (1)
		Ospedale di Legnano	63 (-)
		Ospedale di Magenta	76 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Mantova	24 (-)
		Ospedale di Merate	35 (-)
		Ospedale di Saronno	42 (-)
		Ospedale di Sondrio	2 (-)
		Ospedale di Vimercate (MB)	13 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	57 (2)
		Ospedale L. Sacco di Milano	15 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	70 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	80 (1)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	18 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	42 (1)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	34 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	285 (1)
RG0010	Microangiopatie trombotiche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	101 (45)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	8 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	27 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	6 (-)
		Ospedale di Cremona	- (-)
		Ospedale di Lecco	3 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	29 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	16 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	22 (-)
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	37 (2)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	50 (9)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	2 (-)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale di Legnano	7 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Magenta	6 (-)
		Ospedale di Merate	1 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	8 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	20 (2)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	25 (-)
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	846 (581)
		Ospedale di Crema	770 (448)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	3 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	10 (4)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	11 (3)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	19 (6)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	8 (3)
		Ospedale L. Sacco di Milano	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	21 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	10 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	8 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14 (1)
RG020	Linfedemi primari cronici	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	93 (3)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	11 (2)
		Ospedale di Crema	9 (-)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	49 (2)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	35 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	134 (2)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	110 (32)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	12 (-)
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	- (-)
		IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	- (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	15 (2)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	- (-)
		Istituti Clinici Scientifici Maugeri – IRCCS Milano (via Camaldoli)	3 (1)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	15 (-)
		Ospedale di Cremona	- (-)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	- (-)
		Ospedale di Lecco	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	19 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	9 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	22 (5)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	13 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	9 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	587 (26)
		IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (LC)	7 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	19 (3)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	103 (14)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	2 (-)
		Ospedale di Crema	35 (1)
		Ospedale di Cremona	- (-)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	43 (-)
		Ospedale di Lecco	5 (-)
		Ospedale di Legnano	83 (-)
		Ospedale di Mantova	70 (2)
		Ospedale di Sondalo (SO)	10 (-)
		Ospedale di Vimercate (MB)	59 (1)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	8 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	290 (8)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	372 (3)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	44 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	22 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	121 (3)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	220 (14)
		Ospedale Valduce di Como	32 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	516 (1)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	17 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	522 (11)
		IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (LC)	5 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	35 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Crema	20 (-)
		Ospedale di Cremona	- (-)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	109 (2)
		Ospedale di Legnano	57 (-)
		Ospedale di Mantova	41 (-)
		Ospedale di Sondalo (SO)	30 (-)
		Ospedale di Vimercate (MB)	40 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	76 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	211 (6)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	40 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	68 (3)
		Ospedale S. Paolo di Milano	214 (4)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	531 (73)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	376 (4)
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	3 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	- (-)
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	1 (-)
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (2)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	2 (-)
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener syndrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	17 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12 (-)
RN0950	Kartagener syndrome di (//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	48 (7)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale S. Paolo di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (-)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	152 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	25 (4)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	12 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	420 (220)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	33 (-)
		Ospedale Bolognini di Seriate (BG)	22 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3 (-)
		Ospedale di Legnano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	10 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	8 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	54 (1)
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; Ménétrier disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	168 (7)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	29 (5)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	38 (6)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	42 (-)
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	68 (10)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	7 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	7 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	22 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	146 (36)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	84 (19)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6 (1)
		Ospedale di Lecco	3 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	34 (4)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	87 (11)
		Ospedale S. Paolo di Milano	37 (5)
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (1)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (1)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (2)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	2 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	20 (10)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Arginine vasopressin resistance)	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	2 (-)
		Ospedale di Merate	5 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	10 (-)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	47 (12)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	29 (1)
		Ospedale di Legnano	14 (-)
		Ospedale di Magenta	5 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	6 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	6 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	7 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	12 (2)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	22 (-)
RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	366 (213)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	85 (9)
		Ospedale di Legnano	5 (-)
		Ospedale di Magenta	145 (20)
		Ospedale di Mantova	28 (3)
		Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	8 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	25 (1)
RJG010	Tubulopatie primitive	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	44 (7)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	21 (2)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	6 (-)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Ospedale di Merate	37 (2)
		Ospedale di Vimercate (MB)	5 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	141 (36)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	36 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	45 (2)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	109 (7)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	22 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	58 (4)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	3 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	21 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	77 (2)
		Ospedale di Desio (MB)	13 (-)
		Ospedale di Lecco	47 (1)
		Ospedale di Legnano	18 (-)
		Ospedale di Montichiari (BS)	19 (2)
		Ospedale di Vimercate (MB)	15 (-)
		Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	11 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	40 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	17 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	221 (62)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	49 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	25 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	6 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	217 (4)
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	107 (9)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	8 (-)
		Ospedale di Lecco	7 (-)
		Ospedale di Merate	6 (-)
		Ospedale di Montichiari (BS)	8 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	12 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	32 (3)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	8 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	4 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	110 (5)
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	325 (10)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	138 (28)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	16 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Gallarate	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	83 (2)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	26 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	16 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	129 (3)
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	646 (17)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	247 (27)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	45 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	14 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale di Gallarate	1 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	321 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	52 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	139 (2)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	232 (4)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	103 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	62 (16)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	43 (12)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	51 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	6 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	16 (1)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	238 (22)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	87 (5)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	- (-)
		Ospedale di Gallarate	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	24 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	333 (4)
RL0070	Sindrome Michelin tire baby (ORPHA2505; Multiple benign circumferential skin creases on limbs)		NS
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	137 (37)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	23 (5)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	20 (5)
		Ospedale di Legnano	4 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	10 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	16 (5)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	15 (-)
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	38 (4)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (-)
		Ospedale di Gallarate	1 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	15 (-)
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	112 (45)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	10 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11 (-)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	21 (7)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN1480	Ipomelanos di Ito	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	4 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (-)
RN0610	Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (-)
RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	31 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (-)
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	257 (45)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	45 (3)
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8 (5)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN1500	Kid sindrome (ORPHA477; KID syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN0500	Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	30 (4)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8 (2)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata (ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	60 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5 (1)
		Ospedale di Gallarate	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	6 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	10 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	36 (3)
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	159 (54)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratodermia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
RN0590	Eritrocheratodermia variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	39 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	19 (3)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	- (-)
RN1560	Neu-Laxova sindrome di (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	57 (2)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14 (-)
RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
RN1710	Tay sindrome di (ORPHA33364; Trichothiodystrophy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	98 (8)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	6 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	65 (10)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	12 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	31 (7)
		IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	53 (6)
		Ospedale di Lecco	4 (-)
		Ospedale di Legnano	10 (-)
		Ospedale di Magenta	6 (-)
		Ospedale di Merate	3 (-)
		Ospedale di Sondrio	2 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	5 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	9 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	33 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	5 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	13 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	92 (3)
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	71 (5)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	18 (4)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	38 (10)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	17 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	20 (4)
		IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	68 (5)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	9 (-)
		Ospedale di Lecco	3 (-)
		Ospedale di Legnano	29 (1)
		Ospedale di Magenta	8 (-)
		Ospedale di Merate	3 (-)
		Ospedale di Sondrio	2 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	5 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Niguarda di Milano	15 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	23 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	6 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	4 (1)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	9 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	90 (-)
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	78 (30)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	26 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	6 (2)
		IRCCS Ospedale Galeazzi - Sant'Ambrogio di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	21 (5)
		Ospedale di Legnano	12 (3)
		Ospedale di Magenta	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	6 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	12 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	4 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	12 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	25 (-)
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	55 (4)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	23 (6)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	13 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	3 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	19 (5)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	30 (-)
		Ospedale di Lecco	6 (-)
		Ospedale di Legnano	46 (1)
		Ospedale di Magenta	10 (-)
		Ospedale di Merate	7 (-)
		Ospedale di Vimercate (MB)	10 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	9 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	21 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	48 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale S. Paolo di Milano	9 (-)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	2 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	26 (4)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	62 (3)
RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (2)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (1)
		Ospedale di Legnano	1 (-)
		Ospedale di Magenta	2 (1)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RM0050	Fascite diffusa	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	17 (5)
		Ospedale di Legnano	3 (-)
		Ospedale di Magenta	4 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	11 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	23 (1)
RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	6 (2)
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (1)
RM0090	Fibrodiplosia ossificante progressiva (ORPHA337; Fibrodysplasia ossificans progressiva)		NS

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RM0100	Meloreostosi (ORPHA2485; Melorheostosis)	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	1 (-)
RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	1 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	30 (9)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (1)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	11 (2)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (-)
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica (ORPHA247724; Idiopathic eosinophilic myositis)	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	348 (57)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	191 (36)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	55 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	14 (1)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	219 (37)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	206 (31)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	- (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	52 (-)
		Ospedale di Lecco	36 (-)
		Ospedale di Legnano	383 (5)
		Ospedale di Magenta	69 (3)
		Ospedale di Mantova	81 (3)
		Ospedale di Merate	30 (2)
		Ospedale di Saronno	18 (-)
		Ospedale di Sondrio	13 (-)
		Ospedale di Treviglio	8 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	14 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	38 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	286 (2)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	49 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	38 (3)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	312 (63)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	349 (2)
RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	5 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (1)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1303 (527)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	23 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	15 (2)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	19 (3)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	16 (1)
		Ospedale di Lecco	13 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	42 (6)
		Ospedale Niguarda di Milano	69 (3)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	9 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	67 (-)
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642; ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly; Syndrome with microcephaly as a major feature)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	11 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	11 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	5 (2)
		Ospedale S. Paolo di Milano	4 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	21 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	4 (1)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (-)
RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	17 (7)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	18 (6)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	19 (12)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	3 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	3 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4 (1)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12 (-)
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica (ORPHA200; ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis; Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	4 (2)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	14 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (-)
RN1340	Aase-Smith sindrome di (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	7 (4)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
RN1630	Sindrome acrocallosa (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1 (-)
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	9 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	5 (2)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di (ORPHA2048; Foix-Chavany-Marie syndrome)		NS
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91488; Rieger anomaly)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	8 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	Humanitas San Pio X di Milano	- (-)
RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	3 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	14 (6)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	21 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	31 (4)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	20 (7)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (-)
RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (1)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	13 (5)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	10 (1)
RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	15 (2)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	4 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	4 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	8 (-)
RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN0810	Baller-Gerold sindrome di (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1390	Carpenter sindrome di (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
RN1230	Summitt sindrome di (//; Moved to Carpenter syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1000	Nager sindrome di (ORPHA245; Nager syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
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)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	23 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	326 (32)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	33 (3)
		Ospedale Niguarda di Milano	11 (2)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	10 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	20 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	17 (-)
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	22 (12)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	24 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	20 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	8 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	4 (2)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	8 (-)
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	9 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
RN0260	Focomelia	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
RN0270	Deformità di Sprengel (ORPHA3181; Sprengel deformity)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
RN0290	Camptodattilia familiare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	119 (17)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	18 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	12 (-)
RN0460	Sindrome femoro-facciale (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)		NS
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (-)
RN1060	Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN0440	Sequenza sirenomelica (ORPHA3169; Sirenomelia)		NS
RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (1)
RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio (ORPHA3320; Thrombocytopenia-absent radius syndrome)	Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
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)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	54 (5)
RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3 (1)
		Ospedale di Crema	1 (-)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	4 (2)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
RN0740	Ivemark sindrome di (ORPHA97548; Right isomerism)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (-)
		I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (VA)	12 (6)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	41 (13)
		Ospedale di Crema	1 (-)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	36 (12)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	8 (-)
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	110 (22)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	45 (26)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	23 (3)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	4 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	51 (15)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11 (-)
RN0310	Klippel-Feil syndrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	5 (1)
RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	10 (1)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	8 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6 (-)
RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (3)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	4 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	199 (22)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (1)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	33 (1)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	30 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	8 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	94 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	35 (1)
RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	22 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	10 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	20 (1)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	6 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	53 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	20 (-)
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA66629; Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome)	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	29 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	45 (27)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	62 (43)
RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	9 (1)
		Ospedale di Crema	3 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	10 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	11 (-)
RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	56 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	10 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10 (5)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (1)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	6 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (1)
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	48 (4)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	26 (1)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	20 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	14 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	46 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	27 (2)
RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	5 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	2 (1)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	10 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	11 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	7 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	12 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (1)
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1 (-)
		Ospedale di Lecco	6 (-)
		Ospedale di Montichiari (BS)	8 (-)
		Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	5 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	77 (6)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	39 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12 (1)
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
RN0980	Meckel sindrome di (ORPHA564; Meckel syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Classic bladder exstrophy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	45 (14)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	8 (1)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	59 (18)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	18 (3)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	53 (4)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12 (-)
RNG010	Pseudoermafroditismi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	16 (6)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	12 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN1430	Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular difference of sex development)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	60 (40)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale di Lecco	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodysostosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	85 (20)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	103 (16)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RNG050	Condrodistrofie congenite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	115 (16)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	35 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	27 (8)
		Ospedale di Lecco	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	22 (4)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	38 (-)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	183 (16)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	12 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	25 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	6 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	48 (-)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	6 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	56 (3)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale di Magenta	102 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	9 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	16 (2)
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	25 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	32 (-)
RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
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)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	19 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	9 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	9 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	4 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	11 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9 (-)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	5 (-)
		Ospedale di Cremona	2 (-)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	25 (2)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	8 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	6 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	21 (-)
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	45 (3)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	32 (9)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	10 (-)
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	6 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	20 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	151 (2)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	9 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale di Cremona	7 (-)
		Ospedale di Lecco	6 (-)
		Ospedale di Mantova	11 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	18 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	10 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	18 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	12 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	4 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	34 (-)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	193 (11)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	167 (30)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	48 (4)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	189 (3)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	69 (3)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	60 (9)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	55 (7)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	14 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	62 (4)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	52 (-)
		Ospedale di Cremona	47 (1)
		Ospedale di Lecco	4 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	10 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	9 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	101 (4)
		Ospedale S. Paolo di Milano	91 (9)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	263 (6)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	4 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3 (-)
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	28 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4 (-)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	19 (2)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	13 (-)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	13 (-)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	13 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	22 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	15 (-)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	9 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	13 (1)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	6 (1)
		Ospedale di Cremona	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	4 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	9 (2)
		Ospedale S. Paolo di Milano	8 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	8 (-)
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	11 (3)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	12 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	7 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11 (2)
RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	18 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	494 (310)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	9 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	7 (1)
		Ospedale di Lecco	2 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	239 (93)
		Ospedale Niguarda di Milano	16 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	19 (2)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	858 (332)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	27 (8)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	12 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	5 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	27 (2)
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	- (-)
		Ospedale di Crema	- (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	22 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	404 (175)
RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	35 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	15 (-)
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	6 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9 (2)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
		Ospedale di Lecco	3 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	6 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (-)
RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN0730	SHORT sindrome (ORPHA3163; SHORT syndrome)	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (3)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	13 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	9 (3)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	47 (8)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	20 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	8 (3)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	39 (12)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	14 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	13 (-)
RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	16 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	8 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (-)
RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
RN1550	Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	178 (19)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	167 (38)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	164 (3)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	79 (7)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	141 (22)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	13 (3)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	90 (7)
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	2 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	15 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	144 (25)
		Ospedale S. Paolo di Milano	82 (6)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	62 (2)
RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	15 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alström syndrome)	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
RNG200	Amartomatosi multiple	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	20 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	10 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	11 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	12 (2)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4 (2)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)
		Ospedale di Cremona	4 (1)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	14 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	5 (1)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	12 (5)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	16 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	8 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	8 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	13 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	40 (11)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	14 (3)
		Ospedale di Cremona	5 (-)
		Ospedale di Lecco	4 (-)
		Ospedale di Legnano	4 (-)
		Ospedale di Mantova	2 (1)
		Ospedale di Montichiari (BS)	1 (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	22 (2)
		Ospedale Niguarda di Milano	15 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	6 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	342 (104)
		Ospedale San Giuseppe di Milano	13 (11)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	60 (-)
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	- (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7 (1)
RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	15 (6)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	8 (-)
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	5 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	10 (-)
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	11 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3 (-)
RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	21 (3)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (1)
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	6 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	6 (2)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	5 (1)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	5 (-)
		Ospedale di Mantova	- (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	44 (10)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	11 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14 (-)
RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	43 (7)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	17 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	13 (1)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4 (-)
		Ospedale di Lecco	1 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (-)
RN0830	Bloom sindrome di (ORPHA125; Bloom syndrome)	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di (ORPHA127; Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
RN1780	Char sindrome di (ORPHA46627; Char syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	12 (1)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	9 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	3 (2)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	20 (1)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	19 (7)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	71 (5)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	8 (1)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	22 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	53 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	27 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	8 (-)
		Ospedale L. Sacco di Milano	2 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	9 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	40 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	35 (-)
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	7 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	5 (-)
RN1530	Leopard syndrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di (//; Moved to Xeroderma pigmentosum)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
RN0380	Filippi sindrome di (ORPHA3255; Filippi syndrome)		NS
RN1021	Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN0900	Fryns sindrome di (ORPHA2059; Fryns syndrome)	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RN1540	Levy-Hollister sindrome di (ORPHA2363; Lacrimoauriculodentodigital syndrome)		NS
RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	Ospedale di Busto Arsizio	- (-)
		Ospedale di Merate	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	5 (l)
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN0970	Marshall sindrome di (ORPHA560; Marshall syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz GBBB syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN0420	Pallister-W sindrome di (ORPHA2804; W Syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (l)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (l)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (1)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	43 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	168 (44)
		Ospedale di Garbagnate Milanese	1 (-)
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	44 (9)
		Ospedale Niguarda di Milano	1 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	16 (-)
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	19 (4)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	3 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	8 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	7 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	2 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (-)
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	10 (-)
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	1 (-)
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica (ORPHA1466; COFS syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	19 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	9 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2 (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	3 (-)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	3 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5 (-)
RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8 (1)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	14 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	4 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	11 (4)
		Ospedale S. Paolo di Milano	3 (2)
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale (ORPHA2479; Megalocornea-intellectual disability syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	5 (-)
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RNG094	Sindromi progeroidi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	- (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	- (-)
RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2 (2)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	- (-)
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	8 (1)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	3 (-)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1 (-)
RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	9 (1)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	6 (-)
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1 (-)
RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	2 (-)
RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	4 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	4 (-)
RN1260	Wildervanck sindrome di (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	- (-)
RN1280	Winchester sindrome di (ORPHA371428; Multicentric osteolysis- nodulosis-arthropathy spectrum)	Ospedale di Lecco	- (-)
RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2 (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	- (-)

Cod	Descrizione Malattia	Presidio	N schede (di cui, E.R.)
RP0010	Embriofetopatia rubeolica (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9 (2)
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano Ospedale S. Paolo di Milano	- (-) - (-)
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico (ORPHA1906; Fetal valproate spectrum disorder)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RP0030	Sindrome fetale da idantoina (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	- (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	- (-)
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	1 (-)
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3 (-)
		Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (CO)	2 (-)
		Ospedale S. Paolo di Milano	8 (1)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	13 (-)
RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	- (-)
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	5 (1)
		Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)
RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14 (-)
		Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza	1 (-)
		Ospedale Niguarda di Milano	12 (1)
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	18 (3)
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2 (-)
RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia (ORPHA2209; Maternal phenylketonuria syndrome)	Ospedale S. Paolo di Milano	- (-)

BIBLIOGRAFIA

1. Ministero della salute. Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e successivi.
http://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=947. Consultato il 23.07.2026.
2. Decreto Ministeriale 18 maggi 2001, n. 279. Gazzetta Ufficiale n. 160, 12.07.2001, Supplemento Ordinario n. 180.
3. Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) del 12 gennaio 2017, Definizione e aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decr. leg. 30 dicembre 1992, n. 502. Gazzetta Ufficiale n. 65, 18.03.2017.
4. Legge 10 novembre 2021, n. 175 (G.U. n° 283 del 27 novembre 2021)
Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani
5. Decreto Ministeriale di istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare (CoNaMr), ai sensi della legge 175/2021 (Testo Unico Malattie Rare)
6. Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026; Allegato B - Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare
7. Deliberazione della Giunta Regionale (DGR) della Lombardia n. 7/7328 dell'11 dicembre 2001. Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia 1° Supplemento Straordinario al n. 1, 03.01.2002 e successive deliberazioni di aggiornamento della Rete.
8. Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n.281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano (Repertorio atti n. 103/CSR del 10 maggio 2007). Gazzetta Ufficiale n. 124, 30.05.2007, Supp. Ord. n.126.
9. Delibera della Giunta Regionale Lombarda n. X/7600, Seduta del 20.12.2017;
Determinazione in ordine alla gestione del servizio sociosanitario per l'esercizio 2018.
10. Dunn HL. Record Linkage. Am J Public Health 1946; 36: 1412-16.
11. ISTAT. Popolazione residente all'1 gennaio 2025.
<https://esploradati.istat.it/databrowser>. Consultato il 13.07.2026.

NOTE

I dati analizzati a cura del Centro di Coordinamento Regionale sono relativi all'accesso al Data Warehouse di Regione Lombardia effettuato il 18.05.2026.

Il Centro di Coordinamento non è responsabile di eventuali dati mancanti e/o incompleti.

STORIA DELLE REVISIONI

Prima redazione: Luglio 2026

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
1	11.09.2026	Aggiornamento legenda tabelle 5 e 12.