



Regione Lombardia

Sanità

Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279

REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE (RLoMR)

RAPPORTO N. 1
2012

A cura del:

Centro di Coordinamento



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI**

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



ELABORAZIONE DATI E REDAZIONE A CURA DI:

LUCA BARCELLA

LAURA BOTTANELLI

Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare
della Lombardia

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*,
Istituto di Ricerche Farmacologiche *Mario Negri*

settembre 2012

INDICE

1. INTRODUZIONE	3
2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO	9
3. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDI	11
4. MALATI RARI E MALATTIE RARE CENSITE	47
5. BIBLIOGRAFIA	113

1. INTRODUZIONE

LE MALATTIE RARE

Le malattie rare sono condizioni caratterizzate da una bassa prevalenza nella popolazione generale, non superiore ad 1 caso su 2000 abitanti secondo la definizione adottata dall'Unione Europea.¹

Le malattie rare costituiscono un'area prioritaria di sanità pubblica non solo per le dimensioni del problema, ma anche per le complesse e gravose problematiche assistenziali e sociali che la rarità della patologia comporta per i pazienti, quali la difficoltà nell'ottenere una diagnosi tempestiva ed appropriata, la limitata disponibilità di terapie efficaci, le difficoltà di finanziamento della ricerca con un conseguente minore avanzamento delle conoscenze rispetto a quanto teoricamente possibile, la scarsità di informazioni affidabili e comprensibili, il notevole onere psicologico ed economico per le famiglie colpite.

Tutte queste problematiche possono essere difficilmente superate senza l'adozione di azioni specifiche da parte delle istituzioni.

LA RETE NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE

In Italia, le malattie rare sono state indicate tra le priorità di sanità pubblica a partire dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000.² Specifiche iniziative di tutela, nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale,³ sono state introdotte dal decreto ministeriale 279/2001 che ha istituito la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare e l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie (esenzione dal ticket) per un primo gruppo di malattie rare.⁴

L'elenco – per il quale sono previsti aggiornamenti periodici – comprende 284 malattie rare e 47 gruppi di malattie rare codificate in base al sistema di classificazione ICD9-CM (International Classification of Diseases - 9th revision - Clinical Modification).

La Rete nazionale si compone di Presidi di riferimento e di Centri di Coordinamento identificati dalle Regioni - o da gruppi di Regioni associate - per il corrispettivo territorio di competenza, risultando così composta da più Reti regionali o interregionali.

Al fine di consentire la programmazione sanitaria per le malattie rare e di effettuarne la sorveglianza, il decreto ministeriale 279/2001 ha istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il Registro Nazionale delle Malattie Rare. Il Registro Nazionale segue l'organizzazione della Rete nazionale per le malattie rare, risultando così strutturato in più registri regionali o interregionali.

LA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

La Rete per le malattie rare della Lombardia è attualmente costituita da 32 Presidi di riferimento (d'ora in avanti indicati come i *Presidi*), da un Centro di Coordinamento e dalle 15 Aziende Sanitarie Locali (ASL) presenti sul territorio. I Presidi sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza diagnostica e/o terapeutica, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari (per es. di diagnosi genetica). Il ruolo di Centro di Coordinamento è stato affidato al Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò* dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche *Mario Negri*, attivo già dai primi anni '90 nella ricerca, informazione e formazione per le malattie rare. Le ASL rappresentano i punti di contatto tra la Rete regionale, i Medici di Assistenza Primaria, i servizi territoriali e il cittadino. La Rete regionale si avvale, inoltre, di un organismo trasversale con funzioni di coordinamento operativo, discussione e condivisione di strategie comuni denominato Gruppo di Coordinamento Regionale ai cui lavori partecipano i rappresentanti di Regione, Centro di Coordinamento, Presidi, ASL e delle Associazioni di pazienti.⁵

La complessità ed il dinamismo che caratterizzano l'area delle malattie rare hanno richiesto un continuo aggiornamento della struttura della Rete regionale; le modificazioni finora intervenute per quanto riguarda i Presidi ed il numero di condizioni rare per cui ciascun centro è di riferimento sono descritte in tabella 1.

IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

La Lombardia ha attivato un proprio registro, il *Registro Lombardo delle Malattie Rare* (RLoMR) che, da dicembre 2006, è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato (Sistema Malattie Rare) che opera nell'ambito del sistema *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.

Il censimento delle malattie rare viene svolto dai medici dei Presidi previa autenticazione al sistema CRS-SISS. I dati raccolti comprendono informazioni anagrafiche, assistenziali, demografiche e cliniche (diagnosi, modalità di diagnosi e informazioni relative all'eventuale terapia farmacologica) raccolte in appositi moduli elettronici (la scheda di diagnosi e la versione informatica del piano terapeutico).

La gestione dei dati del RLoMR è uno dei compiti del Centro di Coordinamento che provvede alla loro validazione ed analisi, alla produzione di rapporti e all'invio del dataset

Tabella 1. Presidi della Rete per le malattie rare della Lombardia e numero di condizioni rare (codici di esenzione) per cui ciascun Centro è di riferimento: aggiornamenti intervenuti dall'istituzione della Rete ad oggi.

PRESIDIO DI RIFERIMENTO	DGR 7/7328 11-dic-01			DGR 7/10125 06-ago-02			DGR 7/20784 16-feb-05			DGR 8/3069 01-ago-06			DGR 8/8884 20-gen-09			Decr. DG Sanità 01-giu-11			DGR 9/3014 15-feb-12		
	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT		
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7		
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	51	33	1	83	8	0	91	0	1	90	0	0	90	3	1	92	0	0	92		
FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO	54	53	9	98	4	0	102	5	3	104	1	0	105	5	0	110	0	0	110		
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO	157	79	16	220	riorganizzazione degli Enti - continua con nuovo assetto																
IRCCS OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO	62	129	0	191																	
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO (PRESIDI OSPEDALIERI BUZZI E C.T.O.)							20	18	1	37	0	0	37	5	0	42	2	0	44		
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO							291	0	8	283	0	24	259	8	3	264	0	1	263		
AO OSPEDALE DI CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE				25	13	0	38	0	1	37	0	0	37	1	0	38	3	2	39		
AO SANT'ANTONIO ABATE DI GALLARATE							5	0	1	4	0	0	4	0	0	4	0	0	4		
AO OSPEDALE DI CIRCOLO DI BUSTO ARSIZIO				13	3	0	16	0	4	12	0	0	12	3	0	15	0	0	15		
AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	121	74	2	193	2	0	195	2	2	195	0	0	195	0	0	195	1	0	196		
AO ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA				10	0	0	10	0	1	9	0	0	9	4	0	13	0	0	13		
AO OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA				2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2		
AO SANT'ANNA DI COMO							15	0	1	14	0	0	14	2	0	16	0	0	16		
AO OSPEDALE DI LECCO				31	1	0	32	22	2	52	16	0	68	0	0	68	0	0	68		
AO OSPEDALI RIUNITI DI BERGAMO	41	10	3	48	40	0	88	1	2	87	0	0	87	0	1	86	0	0	86		
AO CARLO POMA DI MANTOVA				6	0	0	6	0	0	6	4	0	10	0	0	10	1	0	11		
AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO	110	6	0	116	0	38	78	0	2	76	23	0	99	10	8	101	0	0	101		
AO OSPEDALE NIGUARDA CA' GRANDA	61	38	16	83	6	0	89	26	2	113	5	3	115	3	10	108	0	0	108		
AO SAN PAOLO - POLO UNIVERSITARIO	108	49	46	111	0	8	103	0	2	101	1	0	102	7	0	109	6	0	115		
AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI				14	0	0	14	0	0	14	3	0	17	0	0	17	0	0	17		
AO OSPEDALE SAN CARLO BORROMEO				18	0	0	18	0	0	18	0	0	18	5	0	23	0	0	23		
AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO							36	0	1	35	1	0	36	4	0	40	0	0	40		
AO GUIDO SALVINI DI GARBAGNATE MILANESE										3	0	0	3	1	0	4	0	0	4		
AO SAN GERARDO DI MONZA	112	7	29	90	13	3	100	1	2	99	0	0	99	102	0	201	2	0	203		
IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO										13	3	0	16	0	0	16	0	0	16		
IRCCS FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI (ISTITUTO SCIENTIFICO DI VIA BOEZIO, PAVIA)										1	0	0	1	0	0	1	0	0	1		
IRCCS EUGENIO MEDEA - ASSOCIAZIONE LA NOSTRA FAMIGLIA DI BOSISIO PARINI										14	12	0	26	1	0	27	0	0	27		
IRCCS FONDAZIONE ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO	91	4	15	80	0	2	78	1	2	77	0	0	77	0	0	77	0	0	77		
OSPEDALE SAN GIUSEPPE				9	1	0	10	0	0	10	0	1	9	0	0	9	6	0	15		
IRCCS SAN RAFFAELE	160	2	22	140	0	0	140	0	2	138	3	3	138	1	0	139	0	0	139		
IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO				48	0	0	48	0	1	47	0	0	47	2	0	49	0	0	49		
CENTRO CLINICO NEMO - FONDAZIONE SERENA ONLUS													8	0	0	8	0	0	8		
IRCCS POLICLINICO SAN DONATO																			2		

DGR = DELIBERA DELLA GIUNTA REGIONALE DELLA LOMBARDIA; DECR. = DECRETO; DG = DIREZIONE GENERALE; A = NUMERO DI MALATTIE RARE/GRUPPI DI MALATTIE RARE (CODICI DI ESENZIONE) ATTRIBUITI AL PRESIDIO; R = NUMERO DI CODICI DI ESENZIONE REVOCATI; TOT = NUMERO DI CODICI ESENZIONE PER CUI IL CENTRO È STATO DESIGNATO A PRESIDIO DI RIFERIMENTO DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE; IRCCS = ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO; AO = AZIENDA OSPEDALIERA.

condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) ⁶ all'Istituto Superiore di Sanità.

Il RLoMR 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 attraverso l'attiva collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità.

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL RLOMR

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia, attualmente, un primo gruppo di condizioni indicate nell'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001.⁴

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

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio autorizzato per il percorso diagnostico e terapeutico di quel gruppo di malattie rare, ha la facoltà di attribuire il codice ad eventuali ulteriori condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio di riferimento per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. Dopo ogni aggiornamento l'elenco delle malattie rare viene diffuso tra gli specialisti dei Presidi e pubblicato sul sito web del Centro di Coordinamento (<http://malattierare.marionegri.it/>).

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 30 giugno 2012, sono uniformemente riconosciute 633 condizioni a bassa prevalenza; tale conteggio non considera la *malattia di Waldmann*

(RC0140) in quanto è sinonimo di *linfangectasia intestinale* (RI0080); quest'ultima descrizione è quella attualmente più utilizzata nella letteratura internazionale.

Di queste 633 malattie rare, 10 non sono attualmente sorvegliate dal RLoMR: la *sprue celiaca* (RI0060) e la *sindrome di Down* (RN0660) in quanto, pur essendo identificate da un codice di malattia rara, non hanno una prevalenza nella popolazione minore o uguale a 1 caso ogni 2000 abitanti; la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo; ⁷ la *sindrome di Chiray Foix* (RN0070), la *sindrome di Filippi* (RN0380), la *sequenza sirenomelica* (RN0440), la *sindrome cerebro-costomandibolare* (RN0450), la *sindrome femoro-facciale* (RN0460), la *sindrome Rieger* (RN1050) e la *sindrome di Levy-Hollister* (RN1540) condizioni ultra-rare, con pochi casi descritti nella letteratura scientifica internazionale, per le quali non sono stati individuati dei Presidi di riferimento nel territorio regionale.

I RAPPORTI SUL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

I rapporti sul RLoMR descrivono i dati *archiviati* dagli specialisti dei Presidi per mezzo dell'applicativo Sistema Malattie Rare e *validati* dagli operatori del Centro di Coordinamento. I rapporti possono essere consultati e scaricati dal sito web del Centro di Coordinamento (<http://malattierare.marionegri.it/>). Il presente rapporto illustra i dati *archiviati* e *validati* al 30 giugno 2012.

I RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

via Giovan Battista Camozzi 3

24020 Ranica (Bergamo)

telefono 035 45 35 304

fax 035 45 35 373

e-mail raredis@marionegri.it

orari:

dal lunedì al venerdì

dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



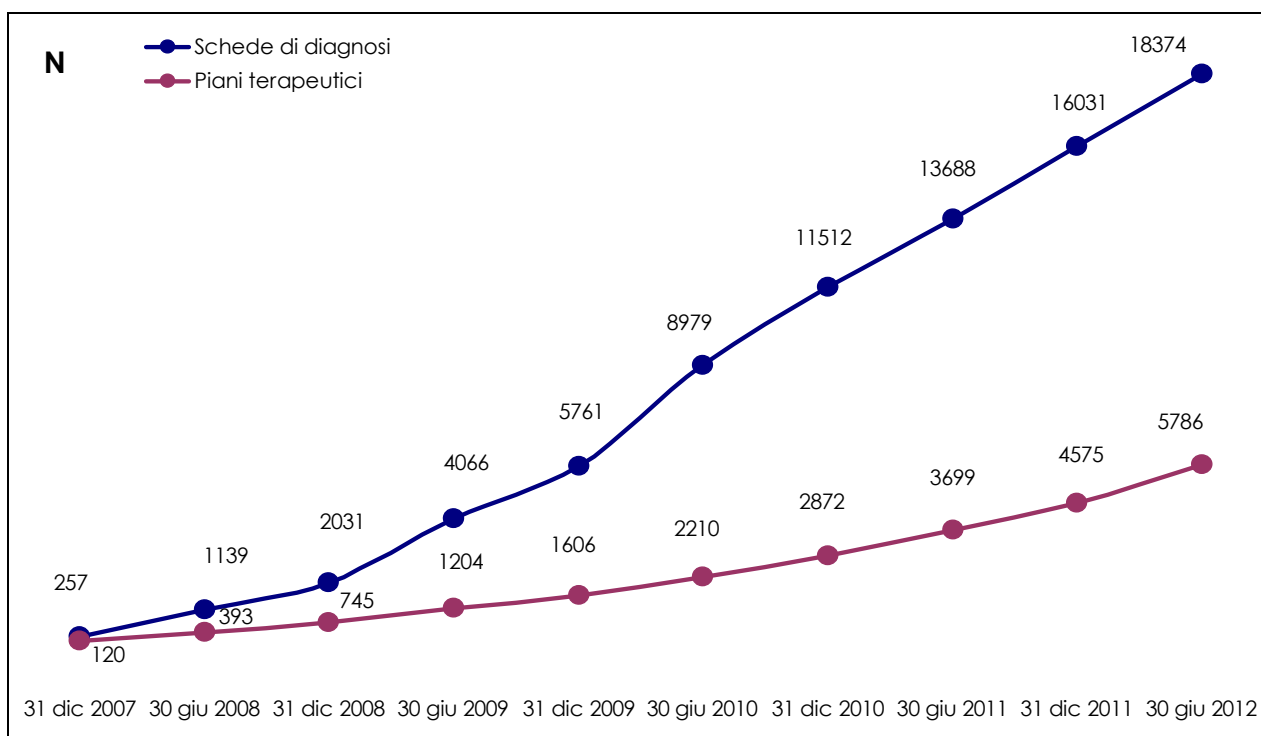
2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO

Al 30 giugno 2012, il RLoMR contiene 18374 schede di diagnosi e 5786 piani terapeutici, *archiviati e validati*.

L'attività di censimento del primo semestre 2012 è risultata in linea con quella del 2011 per quanto riguarda le schede di diagnosi mentre è incrementata per quanto riguarda i piani terapeutici (tabella 2 e figura 1).

Tabella 2 e Figura 1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, dall'introduzione dell'applicativo web-based Sistema Malattie Rare al 30 giugno 2012.

Periodo		Schede di diagnosi nel periodo	Totale schede a fine periodo	Piani terapeutici nel periodo	Totale piani a fine periodo
18 dic 2006	31 dic 2007	257	257	120	120
1 gen 2008	30 giu 2008	882	1139	273	393
1 lug 2008	31 dic 2008	892	2031	352	745
1 gen 2009	30 giu 2009	2035	4066	459	1204
1 lug 2009	31 dic 2009	1695	5761	402	1606
1 gen 2010	30 giu 2010	3218	8979	604	2210
1 lug 2010	31 dic 2010	2533	11512	662	2872
1 gen 2011	30 giu 2011	2176	13688	827	3699
1 lug 2011	31 dic 2011	2343	16031	876	4575
1 gen 2012	30 giu 2012	2343	18374	1211	5786



3. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDI

L'attività di censimento web-based svolta dagli specialisti dei Presidi della Rete per le malattie Rare della Lombardia, al 30 giugno 2012, è descritta in tabella 3 ed in figura 2 (numero complessivo di schede di diagnosi e di piani terapeutici *archiviati* e *validati* da ciascun Presidio) ed in tabella 4 (dettagliata per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate).

Al 30 giugno 2012 l'applicativo Sistema Malattie Rare (SMR) è stato utilizzato con successo da 388 specialisti della Rete regionale. Con l'eccezione dell'IRCCS Policlinico San Donato, il cui ingresso nella Rete è stato deliberato il 15 febbraio 2012,⁵ tutti i Presidi hanno contribuito al censimento dei casi di malattia rara. Bisogna tuttavia segnalare che nel secondo semestre del 2011 e nel primo semestre 2012 non risultano schede di diagnosi archiviate per mezzo di SMR da parte degli specialisti della Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori.

La casistica di ciascun Presidio, in termini di numero assoluto di schede di diagnosi e di piani terapeutici *archiviati* e *validati*, varia in relazione a più fattori. Innanzitutto, bisogna considerare che ciascun Presidio è di riferimento per un numero diverso di condizioni: otto grandi centri garantiscono il percorso diagnostico-terapeutico per oltre 100 malattie rare o gruppi di malattie rare, mentre gli altri sono di riferimento per un numero più limitato di patologie (vedi la tabella 1). Anche il range di prevalenza (numero di casi nella popolazione) delle malattie rare è molto ampio; il RLoMR censisce, infatti, sia condizioni ultrarare (con meno di 1 caso ogni milione di abitanti) sia condizioni con una prevalenza prossima ad 1 caso ogni 2000 abitanti. Infine, bisogna considerare che il bacino di utenza di ciascun Presidio, per ciascuna delle malattie rare seguite, può avere una dimensione diversa: locale, regionale, nazionale o internazionale. Presidi dedicati a poche condizioni, a condizioni ultra-rare e/o con un bacino di utenza prevalentemente territoriale saranno pertanto caratterizzati da casistiche più piccole per numerosità.

Venendo ai piani terapeutici, questi raccolgono informazioni riguardo i farmaci prescritti per la cura della malattia rara e devono essere sostituiti da un nuovo piano in occasione di una modificazione della terapia o dopo un anno dalla loro compilazione; un caso di malattia rara censito nel RLoMR può quindi essere associato a più piani terapeutici, ma anche a nessun piano se non si giova di alcun trattamento farmacologico.

Tabella 3. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, per ciascun Presidio. Cod = codice del Presidio; PT = piani terapeutici; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	MI	6	3
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	1490	382
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	1689	240
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	5430	958
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	129	89
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	116	141
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	122	51
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	1879	490
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	71	26
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	419	6
11	AO Sant'Anna di Como	CO	54	27
12	AO Ospedale di Lecco	LC	347	123
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	BG	518	244
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	77	26
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	583	186
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	837	350
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	145	14
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1428	408
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	45	39
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	176	138
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	220	19
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	15	0
23	AO San Gerardo di Monza	MB	1213	1045
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	130	131
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	133	86
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	96	31
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	131	9
28	Ospedale San Giuseppe	MI	56	0
29	IRCCS San Raffaele	MI	492	188
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	105	31
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	222	305
32	IRCCS Policlinico San Donato	MI	0	0
Totale			18374	5786

Figura 2. Schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, per ciascun Presidio (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3).

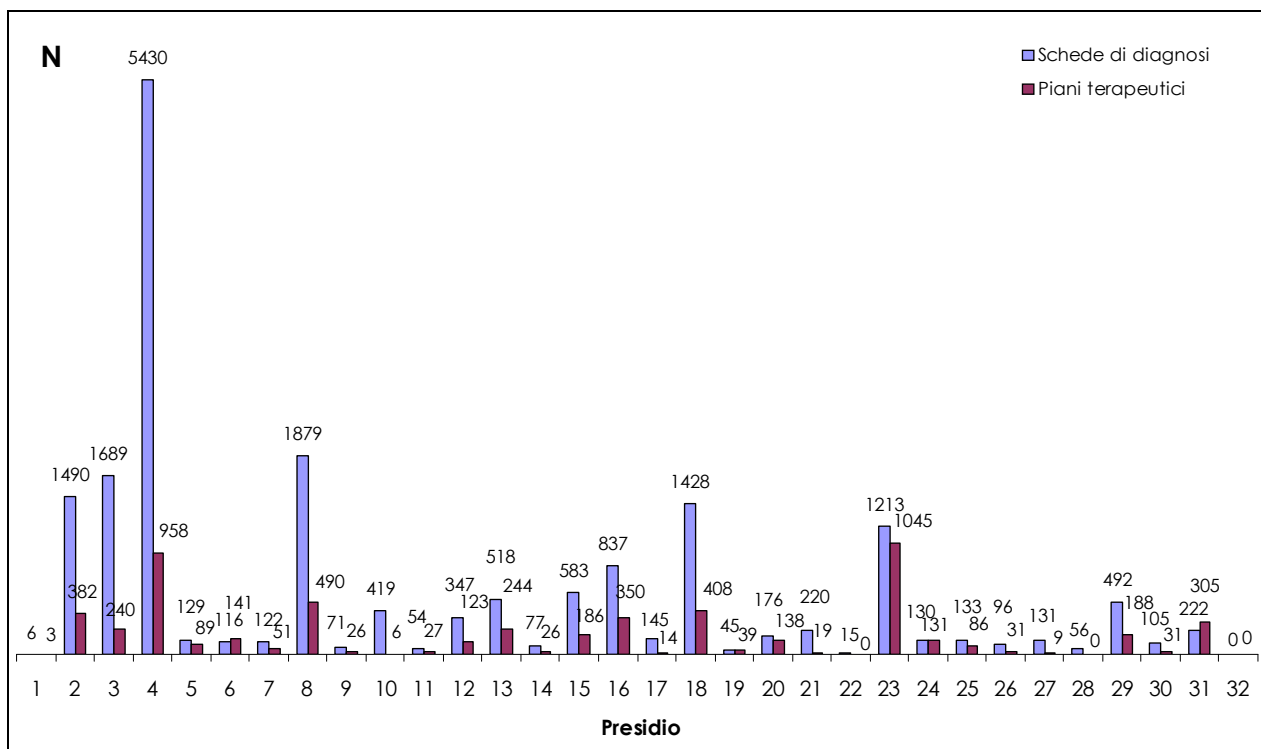


Tabella 4. Numero di schede di diagnosi archiviate e validate, per ciascun Presidio, per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate dalla Rete. Legenda a pagina 42 (1/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	
NS	RA0010	HANSEN MALATTIA DI																																	
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI			20	X																												X	
	RA0030	LYME MALATTIA DI		X		18				X				X		X		X					2		X									X	
	RB0010	WILMS TUMORE DI	X		X					X				X				3																	
	RB0020	RETINOBLASTOMA	X		X					X								14																	
	RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI	X							X																									
	RB0040	GARDNER SINDROME DI	X		X	X				X																X	X								
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	2		X	X				8								X					X		X	11									
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	3			X												X		X														36	
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	X	23	4	255	9			191	4		8	11	1		2	5		10					38			8	1			X			
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	3	X	4	X			X	X		X	X	X		1	1		X				X			X	X				X			
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH			X	X				X				2	X		X	1	X												X	1	X		
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI			2	X				3				1	X		X	7						2								6	8		
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI			X					X				2	X																		6		
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA			44	1	13			3			12	5	X		181	2	17													143	1		
	RC0050	LEPRECAUNISMO				X				X															X									X	
	RC0060	WERNER SINDROME DI								1																									
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO				X				X															X										
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE				X																			X								X		
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI																																X	
	RC0100	FARBER MALATTIA DI																																X	
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA			1	46	X			88	22			2	5		X	24		X			12	3	9				X		X	1			
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA																							4										

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32						
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III			X	X				2				X	X			X														X	X							
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE		1	X	1	X			1				5	X		X	9		1																				
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		2																				
	RCG040	ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	ALANINEMIA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	ALBINISMO		X	X	1	X			X				X	X		X	59		X																				
	RCG040	ALCAPTONURIA		X	X	X	X			1				X	X		X	X		X																				
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	CISTINOSI		X	X	1	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	CISTINURIA		X	X	2	X			X				6	14		X	33		4																				
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE		X	X	X	X			X				X	X		X	1		X																				
	RCG040	HARTNUP MALATTIA DI		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	IMINOACIDEMIA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		620																				
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA		X	X	X	X			1				X	X		X	X		X																				
	RCG040	IPERISTIDINEMIA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		1																				
	RCG040	IPERLISINEMIA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	IPERORNITINEMIA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	IPERPROLINEMIA		X	X	X	X			1				X	X		X	X		2																				
	RCG040	IPERVALINEMIA		X	X	X	X			X				X	X		X	X		X																				
	RCG040	LOWE SINDROME DI		X	X	X	X			X				3	1		X	X		2																				

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 10		X		X					X								X				X		X						X			X			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11		X		X					X							X				X		X							4				X		X
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 12		X		X					X							X				X		X						X				X		X	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 13		X		X					X							X				X		X						X				X		X	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2		2		1					6							X				X		X						12				13		X	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3		X		X					X							X				7		X						10				X		X	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 4		X		X					X							X				X		X						X				X		X	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5		1		X					2							X				X		X						5				X		X	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6		X		X					X							X				1		X						1				X		X	
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI		X		X					X							X				X		X						1				X		X	
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO		X		X					1							X				6		X						18				X		X	
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO		X		X					X							X				X		X						8				X		X	
	RCG060	IPERROSSALURIA PRIMARIA		X		X					X							X				X		X						X				X		X	
	RCG060	MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO		X		X					X							X				X		X						X				X		X	
	RCG060	MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI		X		X					X							X				X		X						X				X		X	
	RCG060	MANNOSIDOSI		1		X					X							X				X		X						6				X		X	
	RCG060	SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI		X		X					X							X				X		X						X				X		X	
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA		X	X	X	X				X							X				1								4						X	
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI		2	X	2	X				X							X				2								6						X	
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI		X	X	X	X				X							X				X		X						1						X	
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI		X	X	X	X				X							X				1								7						X	
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA		X	X	2	X				X							X				X		X						1						X	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32																
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI		X	X	X	X						X	X			X		X						1									X																
1C	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA		X	X	X	X						X	X			2		X						X										X															
	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE		X	X	X	X						X	X			X		X						X											X														
	RCG070	IPEPTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE		X	X	14	X						X	X			1		X						X												X													
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE		X	X	2	X						X	X			X		X						X													X												
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA		X	X	6	X						X	X			X		X						2														X											
	RCG070	LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI		X	X	2	X						X	X			X		X						X															X										
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI		X	X	3	X						X	X			X		X						X																X									
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA		1	X	X	X						X	X			X		X						X																	X								
	RCG080	CHANARIN-DORFMAN MALATTIA DI		X	X	X							X	X			X		X		X				X																		X							
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI		1	X	2							X	X			X		1		X				X																			X						
	RCG080	FABRY MALATTIA DI		X	14	4						X		1	3			X		3		X			29																			X						
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI		X	X	14						5					X	X	1		X		X		4																				X					
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI		2	1	X						X				X	X	X		X		X		2																					X					
	RCG080	SCHINDLER MALATTIA DI		X	X	X						X				X	X	X		X		X		X																						X				
	RCG080	WOLMAN MALATTIA DI		X	X	X						X				X	X	X		X		X		X																							X			
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI		X		X																			1																					X				
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 1		X		X																			X																					X				
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2		X		X																				X																				X				
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3		X		X																				X																				X				
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 4		X		X																				X																					X			
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA			X	X					1	X				X	X	X	X					X		X																					X			
	RCG100	DMT1 DEFICIT DI			X	X						X				X	X	X	X						X		X																					X		

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32						
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA			X	3				X			40	X		X	3					X		195										X						
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA			X	3				X			1	X		X	X					X		3										X						
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1			X	4				X			1	X		X	X					X		21										X						
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A			X	X				X			X	X		X	X					X		X											X					
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2B			X	X				X			X	X		X	X					X		X												X				
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3			X	X				X			X	X		X	X					X		X												X				
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4			X	X				X			X	X		X	X					X		4												X				
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)			X	3				X			X	X		X	X					X		X												X				
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA			X	9				1	X			X	X		X	X				X		3													X			
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA				4				X				X		X								1													X			
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE				17				X				X		X								X													X			
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA				8				X				24		X								17													X			
	RCG110	PORFIRIA DA DEFICIT DI ALAD				X				X				X		X								X														X		
1B	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA				X				1				X		X								X														X		
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA				X				1				X		X								X														X		
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA EPATICA				X				X				X		X								X														X		
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA				5				X				X		X								X														X		
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA				14				11				X		X								1														X		
	RCG120	ADENILSUCCINASI DEFICIT DI			X					X				X		X								X																
	RCG120	ADENINA-FOSFORIBOSIL-TRANSFERASI DEFICIT DI			X					X				X		X								X																
	RCG120	DIIDROPYRIMIDINA DEIDROGENASI DEFICIT DI			X					X				X		X								X																
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI			X					X				2		3								X																
	RCG120	OROTICOACIDURIA			X					X				X		X								X																

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																														
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32															
	RCG120	XANTINURIA		X					X				X		X										1																								
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI		1	368	17	X		35			5	5		X	4					X	1								X		X																	
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA		X	X	X			X							X		X						X																									
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1		X	X	X			X							X		1						16																									
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2		X	1	X			X							X		X						21																									
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3		X	X	X			X							X		X						11																									
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4		X	X	X			X							X		X						18																									
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6		X	X	X			X							X		X						5																									
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7		X	X	X			1							X		X						1																									
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 9		X	X	X			X							X		X						X																									
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS			X	4	2		3								66						X		6								9	X															
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS			X	4	1		1								1						1		X									X	X														
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA			4	10	X		X	38			X		X								X		X													X	X										
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI			1	15	X		X	19			X		X								X		5													X	X										
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI			X	X	X		X	X			X		X								X		X															X	X								
	RCG160	GRISCELLI SINDROME DI			X	X	X		X	X			X		X								X		X																X	X							
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE			X	X	X		X	3			1		X								X		X															X	X								
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE			1	36	X		X	70			4		11								X		X																X	3							
	RCG160	IPER-IGE SINDROME			X	7	X		X	1			X		X								X		X																X	X							
	RCG160	KOSTMANN SINDROME DI			X	X	X		X	X			X		X								X		X																	X	X						
	RCG160	NEZELOF SINDROME DI			X	X	X		X	X			X		X								X		X																	X	X						
	RCG160	NIJMEGEN SINDROME			X	X	X		X	X			X		X								X		X																	X	X						
	RCG160	WHIM SINDROME			X	X	X		X	X			X		X								X		X																	X	X						

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32			
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI			X	1	X		X	1					X								X										X	X			
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA					123				X				4	X	X		X			2			4								X				
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA					17				11	4			X	X			X														X				
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE			2	2				1				X	X	1		X	X	X	X		5			X							X	X			
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA			X	X	1		X	X					X						X			X	X								X				
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA			X	1				16								X																			
	RD0060	CHÉDIAC-HIGASHI MALATTIA DI								1															X												
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI			5	60	X		2	60					8	X	1	X	2		X			X										X			
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA			1	28	X		X	1					1	X	X	X	X		X			X										X			
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA			X	3	X		X	X					X	X	X	X	X		X			X											X		
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI			X	X	X		X	X					X	X	X	X	X		X			X											X		
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI			X	X	X		X	X					X	X	X	X	X		X			X											X		
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI			1	78	X		1	9					3	X	X	X	X		1			X											X		
	RDG010	METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI			X	X	X		X	X					X	X	X	X	X		X			X												X	
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI			X	1	X		X	X					X	X	X	X	X		X			X												X	
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI			X	15	X		X	X					X	X	X	X	X		X			X												X	
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA			1	109	X		X	11					2	X	X	X	2		X			X												X	
	RDG010	TALASSEMIE			39	350	X		X	11					13	X	X	X	X		1			X												X	
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA			1	6				X	X				X	X	X	X		X			X													X	
	RDG020	ANTIPLASMINA DEFICIT DI			X	X				X	X				X	X	X	X		X			X													X	
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI			X	3				31	X				X	X	X	X		X			X													X	
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA			X	2				X	X				X	X	X	1		X			X													X	
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI			5	493				3	3				X	X	X	3		X			X													X	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32						
	RDG020	EMOFILIA A			51	599				12	3				X	X	X	24		X			X		1									X						
	RDG020	EMOFILIA B			3	103				X	1				X	X	X	2		X			X		X										X					
	RDG020	FATTORE II DEFICIT DI			X	X				X	X				X	X	X	X		X			X		X										X					
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI			4	19				X	X				X	X	X	X		X			X		X											X				
	RDG020	FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI			X	X				X	X				X	X	X	X		X			X		X											X				
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA			X	7				6	1				X	X	X	4		X			X		3											X				
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE			X	4				2	X				X	X	X	3		X			X		1											X				
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI			10	66				X	1				X	X	X	2		X			X		X											X				
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI			X	7				X	X				X	X	X	X		X			X		X												X			
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI			17	36				X	X				X	X	X	X		X			X		X												X			
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI			2	1				1	X				X	X	X	X		X			X		X												X			
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI			X	3				X	X				X	1	X	X		X			X		X												X			
	RDG020	FATTORI VITAMINA K DIPENDENTI DEFICIT MULTIPLO DI			X	X				X	X				X	X	X	X		X			X		X												X			
	RDG020	IPOFIBRINOGENEMIA			X	X				X	X				X	X	X	X		X			X		X												X			
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI			X	1				X	X				X	X	X	X		X			X		X													X		
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI			X	189				1	1				X	X	X	2		X			X		2												X			
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI			3	213				5	3				X	X	X	X		X			X		10												X			
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE			X	3				2	1				X	X	X	1		X			X		1												X			
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI			66	360				9	3				X	10	X	25		X			X		1											X				
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI			X	X	X			1	X				X		X	X		X				X																
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE			X	4	X			X	X				X		X	X		X				X																
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN			X	1	X			X	X				X		X	X		X				X																
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA			22	5	X			X	X				X		X	X		X				X																

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI							X																				X		X			
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI		55	X	X			X							X			X			1		X			X	X		3				
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI		55		1																	2			X	1		X					
	RF0040	RETT SINDROME DI		X					16							1		72											1		3			
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA		X					X						X																			
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		35		X			1					4	1			X					X					7		X				
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		4										X	X														X					
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON		138		X			2							33		3	X				X				X		X	X	X			
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA		3		X			X							72		1				13	X					X		X	X	X		
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		X		23		81	25	20			6	34	33	25	13		X			26	39	10	133		58		5	21	209			
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		2		X			X					2		2			X			4	X	X		X	1		1	1	6			
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA		22	1	X			X							X							2				X		X					
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI		X		X	X		3				X		7		X		15				X			1	3		X					
	RF0140	WEST SINDROME DI		4			X		1				8		4		X		X								X	X		X				
	RF0150	NARCOLESSIA		X			X									X	29		X									X		X				
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI		X																														
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI		1		X	2	16	X							4		27					1				X		X	X	X			
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOIA DEMIELINIZZANTE		7		X	13	19	2							26	10		X			20	7	66			1		2	1	1			
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI		X		X										1							X				1		1					
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE				3			1					X			7													X				
	RF0210	EALS MALATTIA DI				X			X					X		X			X											X				
	RF0220	BEHR SINDROME DI				X																						X		X				
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH				7			X				X		X			X		X				3						X				

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32			
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE				X				1							X								X									X			
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA				X				X							X																	X			
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI				X																												X			
	RF0270	COGAN SINDROME DI				5				2				X			X															X	X				
	RF0280	CHERATOCONO				77	X			76			30				10			12				18	X												
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA				2																													X		
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	67			1	X	X		X							1											X	X		X	X					
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	3			X				X							X							X							6		X				
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	2			X				X							1							X					X		X						
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	2			X				X							X							X						1		X					
	RFG010	CANAVAN MALATTIA DI	X			X				X							X							X						X		X					
	RFG010	IPOMIELINIZZAZIONE E CATARATTA CONGENITA (HLD5)	X			X				X							X							X						X		X					
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	5			X				X							X							5						X		X					
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO (HLD6)	X			X				X							X							X					X		X						
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)	1			X				X							X							X					X		X						
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 3 (HLD3)	X			X				X							X							X						X		X					
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 4 (HLD4)	X			X				X							X							X						X		X					
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7)	X			X				X							X							X						X		X					
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	2			X				1							X							1					X		X						
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8			X				X							X							X					X		X						
	RFG010	MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY)	X			X				X							X							X					X		X						
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	4			X				X							X							X					X		X						
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1																	X				X				X		X							

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32			
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1		2		X													X					1										X			
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2		1		X													X					X											X		
	RFG040	ATASSIA CONGENITA		1		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH		156		X				1						X	X	X						X					X			X		1			
	RFG040	ATASSIA EPISODICA		15		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY		10		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)		159		X				X						5	X	X						X						1		X					
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA		13		X				X						X	6	X						X						4		X					
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA		X		X				13						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA		11		X				X						X	X	3						X					X			X		X			
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE		X		X				X						2	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI		X		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)		8		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)		X		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	KARAK SINDROME DI (NBIA2B)		X		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI		X		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		1		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3)		X		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA		77		X				3						2	1	X						X					X			X		6			
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)		2		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA		7		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	SINDROME HARP		X		X				X						X	X	X						X					X			X		X			
	RFG040	SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA		X		X				X						X	X	X						X					X			X		X			

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)		3		X				X						X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1		X		X			X							X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED		X		X			X							X						X		X			X	1		X	X	X		
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE		X		X			X							X						1		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	BROWN-VIALETTI-VAN LAERE SINDROME DI		X		X			X							X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1		X		X			X							X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI		2		X			X							X						X		X			1	X		X	X	4		
	RFG050	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA		X		X			X							X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)		2		X			1							X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	SMA TIPO 2		6		X			X							X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)		3		X			3							X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG050	SMA TIPO 4		1		X			X							X						X		X			X	X		X	X	X		
	RFG060	AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA		X		X	X		X							X	X		X			X		X	X			X		X		X		
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI		76		X	1		20							4	X		X			7		1	4			X		11		X		
	RFG060	NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE		X		X	X		X							X	X		X			X		X	X			X		X		X		
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA		2		X	X		X							X	X		X			1		X	X			X		X		X		
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA		1		X	X		X							X	X		X			X		X	X			1		X		X		
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA		2		X	X		1							X	X		X			X		X	X			1		X		X		
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE		10		X	1		5							X	X		X			1		X	1			X		2		X		
	RFG060	REFSUM MALATTIA DI		X		X	X		X							X	X		X			X		X	X			X		X		X		
	RFG060	ROUSSY-LEVY SINDROME DI		X		X	X		X							X	X		X			X		X	X			X		X		X		
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE		1	X	X			X							X			X					X			X		X	1	X	X		
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE		X	X	X			1							X			X					X			X		X	X	X	X		

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI		3	X	1				X						X			X					X				X		X	X	X		
	RFG070	MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE		X	X	X			X							X			X					X				X		X	X	X		
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)		1	X	2			1							X			X					X				X		X	X	X		
	RFG070	MIOPATIA MIOTUBULARE		X	X	X			X							X			X					X				X		X	X	X		
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA		1	X	X			X							X			X					X				X		X	X	X		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA		3		1			6						X	X							X	X			2	X		X		X		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI		5		4			3						X	1							X	X			3	X		3		X		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER		20		2			21						X	X							X	X			5	X		1		X		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE		12		X			7						X	X							X	1			17	X		1		1		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS		X		X			X						X	X							X	X			X	X		1		X		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE		1		X			X						X	X							X	X			X	X		X		X		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)		13		6			5						X	1							X	X			2	1		9		1		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA		1		X			X						X	X							1	X			X	X		X		X		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE		X		X			X						X	X							X	X			X	X		X		X		
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)		5		11			26							1							7	2			13	1		4	X	X	X	
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)		2		X			3							X							X	X			X	X		2	X	X	X	
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)		X		X			5							X							X	X			2	X		X	X	X	X	
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)		7		X			1							X							X	X			X	X		X	X	X	X	
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG		1		1			3							X							X	X			X	X		X	X	X	X	
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE		X		2			X							2	1													1			X	
	RFG110	AMAUOSI CONGENITA DI LEBER			X	X			X				X		X	1		2					X			1	1		X					
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI			X	4			X				X		X	1		1					X			X	X		X					
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA			X	X			X				X		X	X		1					X			X	X		X					

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32		
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST			X	2				X				X			X	X		2					X			X	X		X					
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA			X	1				X				X			X	1		X					X			X	X		X					
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA			X	8				3				X			X	3		243					X			X	X		X					
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS			X	X				X				X			X	X		2					X			X	X		X					
	RFG110	RETINOSCHISI			X	X				X				X			X	2		X					X			X	X		X					
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI			X	3				X				X			X	1		20					X			X	X		X					
	RFG110	USHER SINDROME DI			X	X				X				X			X	X		28					X			X	X		X					
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE				3				X						X									X								X			
	RFG130	DEGENERAZIONE MARGINALE				X				X				X										X												
	RFG130	DEGENERAZIONE NODULARE				X				X				X										X												
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE				1				2				X				X		X				X												
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE				X				X				X				2		X				X												
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE				1				X				X				X		X				X												
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE				2				X				X				X		X				X												
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA			1	66			1	X			1		X		3		X	X	X													X		
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA			2	X	6		1	1			1	13		X	11		X	1	36	10		4							X	X	1			
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA				3				4			2	X	X		X			X	1	2	1										X	X		
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI			44	124	1		X	56			4		X		1	X	1	14	X															
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI			3	12			2	13				12	13		X	21		2	X	25	X		9						4	X	2			
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI				X	1			X					X		X	X		X		2									X	X				
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER			2	10	X		3	X				10	9		X	9		X	X	44	6		10					4	1	3				
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI			10	29			17	33				21	22		1	15		X	2	11	4		18	2			X		2	4				
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI			1	15				8				1	11		X	1		1		1	1		1						X	X				

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA			248				X		418					X							1								X			
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI				X			X				X		X	6		X													X			
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA			X	3	X		9				2		X	17		X		1				9						X				
	RI0010	ACALASIA			2	66			1				X			X	3							X	X									
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE				X			X								X																	
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFLA			5	6			8				X				X																	
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			2	17			X					X		X	X	X					X											
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE				4			X	1			2	X			15	X	37					X	13					X				
NS	RI0060	SPRUE CELIACA																																
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI																X																
2	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE			X	1			1						X	X	X																	
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO			X	X	X		X				5	X		X	2		X												X			
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE				30	X		X	2				2		X	X					4	4		X						X			
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE			45				X						17		X						13		X									
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS				X																												
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME			5	37			4					3			X	X						X										
	RL0030	PEMFIGO			18	113			33			5	19						3					X										
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			38	125			54			9	43						19					X										
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE			11	21			1			X	2						1					1						X				
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			10	13			7										4					X										
	RM0010	DERMATOMIOSITE			3	5	38		17				3	8		X	1		X	3	X	1		1	X				X	X	X	1		
	RM0020	POLIMIOSITE			2	1	10		23				4	10		X	3		X	1	X	4		1	X				X	1	1	X		
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA			X	21			X	21			7	18		X	11		1	4	X	6		X	1					2	1	3		

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA		X	X	2								1		X	X			X		1		X									X		
	RM0050	FASCITE DIFFUSA			X	2			X							X					1														
	RM0060	POLICONDRITE			X	1			5				2		X					1	1	X											X		
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE			57	154			5	238			16	175	X	45		X	29	30	70		12	9						X	1	12			
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI		123		1			24			10	1		7	34							X			5	X		X						
	RN0020	MICROCEFALIA		X		X			7							X		X					X			X	X								
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		X					5									X								X	X								
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI		7		1										X		X					X			3	X								
	RN0050	LISSENCEFALIA		X					3										X				X			X	X								
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA			X	X			X									X					X				X								
NS	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI																																	
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE				X																	X				X								
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI				X			X							X	1							1											
	RN0100	PETER ANOMALIA DI				1											2						X												
	RN0110	ANIRIDIA			X	1			X								2						X												
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO				1			1							X	8						X					X							
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI				X			1							X	X												X						
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE				X											X																		
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS															X	X					X												
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA			3	1			4				6			6	23																		
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO			X	X			X				1			1	2																		
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE			1	1			2				2			5	7																		
	RN0190	ANO IMPERFORATO			X	58			2				8			X	28																		

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32			
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI			3	X			X					X			X	12																			
	RN0210	ATRESIA BILIARE				14			7					3			X	X	X																		
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI				X			X		1			X			1		X																		
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO												X						X																	
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO			X	X			1					X		X																		1			
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA				X	1		X	X				6	11			24																			
	RN0260	FOCOMELIA				3													X							X											
	RN0270	DEFORMITÀ DI SPRENGEL				X													X							X											
	RN0280	ACRODISOSTOSI				1																					1										
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE				X																				X											
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE			X	X			X										X																		
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI				X							1				2								X									X			
	RN0320	GASTROSCHISI			X	2			1					X			X	4																			
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI			X	204			73				1			1										3				X		X					
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI				X																				1				X							
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI			X	X																				X											
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI			X	X																				X											
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI				X																				X											
NS	RN0380	FILIPPI SINDROME DI																																			
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA				2																				X											
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI			X																					X											
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI				X																				X											
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI				X																				X											

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32			
	RN0430	POLAND SINDROME DI			X	24																			6				X								
NS	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA																																			
NS	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE																																			
NS	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE																																			
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE				X																		1													
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA				X																		X													
	RN0490	WEAVER SINDROME DI		X		X																		X													
	RN0500	CUTIS LAXA				2			X							X								X													
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI				13			X			1								X				1				X									
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO				X			X											X																	
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA				X			X																												
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA				5			1									X	X																		
	RN0550	DARIER MALATTIA DI				16			4			1								X																	
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA			X	X			X																												
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA				14			2																												
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA				X																															
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE				1			X																												
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA				1			3																												
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA				1																															
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI				1										X																					
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO				6					X																								X		
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE				3														X																	
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI																						X						X							

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	
NS	RN0660	DOWN SINDROME DI																																	
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL		X	X	2											X		X					1					X		X	X			
	RN0680	TURNER SINDROME DI		X	X	1	14			8	3		5	6	X	X	9	11	2	X				2				X		75	1				
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI			3	18	7		6	6			1	X		X	29	5	3			1		6				X		11	4				
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI		X	X	4				X							X		X				6								X				
	RN0710	MELAS SINDROME		36	X	1			6							1			X			X	X			X	X		X	X	2				
	RN0720	MERRF SINDROME		25	X	8			2								X			X			X	X			1	X		1					
	RN0730	SHORT SINDROME																													X				
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI				X																		X											
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA				9			38	X		4				X	11		124			1	4				20	X	X						
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI				1			5					X																					
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI				1			5			1				1	5	X	3				X				X		X						
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI				X			X					X			2														X				
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI		X		X																		1							X				
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI				X																		X											
	RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI				X																		X											
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI		X	X	11			4			1												5				X		X	3				
	RN0830	BLOOM SINDROME DI							X																										
	RN0840	BORJESON SINDROME DI		X																															
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE		1		5																		2				X							
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI			X								X			X	X											X		X					
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI		X																				X											
	RN0880	EEC SINDROME			X	6			X							X								X											

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32		
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI				X				X															X											
	RN0900	FRYNS SINDROME DI																							X											
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI		X		8			1			X	1			X								1				X								
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI				X			X											X				X												
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI				1			1															X												
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA		1	X	5																X			2											
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI			X	14			3									1		2																
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI				1						X						X						X												
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI				X																		X												
	RN0980	MECKEL SINDROME DI				X																		X												
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI		X		1																		X				X								
	RN1000	NAGER SINDROME DI				X																		X												
	RN1010	NOONAN SINDROME DI		1	7	10			8			X				2	X							11												
	RN1020	OPITZ SINDROME DI				X			1			X								X				X												
	RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI			X	X																		X												
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI				1																		1												
NS	RN1050	RIEGER SINDROME																																		
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI				X																		X												
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI				X														X				1												
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI			X	1			4			3			X									2							X	X				
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI				X																		X												
	RN1100	SECKEL SINDROME DI		X	X	1			1														X								X					
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE				X																		X												

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI				X																			X										
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE				1																			X										
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE				2																			X										
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA				2																			2										
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA				X																			X										
	RN1170	SINDROME PROTEO				X				X															X										
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA			1	X				1															X									X	
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA				3																			X										
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI		X		1																			X										
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI		X		4																			X								1	X	
	RN1220	STICKLER SINDROME DI				13																			X										
	RN1230	SUMMIT SINDROME DI		X																					X										
	RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI				X																			X										
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE				4				X								1							1										
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI		X																					X										
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI		2	X	30							1					X	X	X					12			1	X				X		
	RN1280	WINCHESTER SINDROME DI											X																						
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI			X																													X	
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI		7	X	X				7			X					X		2				X			1	X		X	X	3			
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI		X	2	5	40			8			X	X			X	X						1				X		57	X				
	RN1320	MARFAN SINDROME DI			381	8				5			2	X			152	X		X				X				X		X					
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE		6	X	6				1	1		X				X	2		X					8			3	2		X	3			
	RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI				X																			X										

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32			
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI				7				2															X												
	RN1360	ALPORT SINDROME DI				38	X			X			7	2				1		X		X			1												
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI																																X			
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI		X	X	3	X			1			X												2								X	X			
	RN1390	CARPENTER SINDROME DI				X																			X								X				
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI		X		X														X					1							X	X				
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI		X	X	8							X					X		X					3				X			X					
	RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI				X																			X												
	RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI				X				X																								X			
	RN1440	DISPLASIA OVULO-DIGITO-DENTALE				X																			X												
	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA				X												X							X									X			
	RN1460	FRASER SINDROME DI								X																								X			
	RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI				X																			X												
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO				3				X			X								1				X							X					
	RN1490	ISAACS SINDROME DI		X																						X							X				
	RN1500	KID SINDROME				X																			X												
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI				3				3				X			X		X						14	1											
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI																X										X		1							
	RN1530	LEOPARD SINDROME				1				X																2											
NS	RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI																																			
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI				X																			X												
	RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI				X																															
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI		X														X																			

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																				
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32					
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME		X		X						X					X		X					X															
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA		137		X						X				X		X		X				3															
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI		X		2					X				X		X		X					2															
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA		X		1					1				X		X		X					2															
	RNG040	DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE		X		X					X				X		X		X					X															
	RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE		X		X					X				X		X		X					X															
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE		1		X					X				X		X		X					X															
	RNG040	DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE		X		X					X				X		X		X					X															
	RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE		X		X					X				X		X		X					X															
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI		X		1					X				X		X		1					X															
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI		X		X					1				X		X		X					X															
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI		X		2					X				X		X		X					X															
	RNG050	ACONDROGENESI				X	X				X				X				X		X			X													X		
	RNG050	ACONDROPLASIA				X	5				4				X				X		X			2													X		
	RNG050	CONDRODISPLASIA LETALE				X	X				X				X				X		X			X													X		
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA				X	X				1				X				X		X			X													X		
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA				X	1				X				X				X		X			X													X		
	RNG050	CONDRODISPLASIA TIPO BLOMSTRAND				X	X				X				X				X		X			X													X		
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA				X	2				X				X				X		X			X													X		
	RNG050	DISPLASIA ACROMICRICA				X	X				X				X				X		X			X													X		
	RNG050	DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA				X	X				X				X				X		X			X													X		
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA				X	X				1				X				X		X			1													X		
	RNG050	DISPLASIA OTOSPONDILOMEGAEPISARIA				X	X				X				X				X		X			X													X		

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	
	RNG050	DISPLASIA PSEUDOREUMATOIDE PROGRESSIVA			X	X				X			X					X		X			X									X			
	RNG050	DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE			X	X			X			X						X		X			X									X			
	RNG050	ENCONDROMATOSI MULTIPLA			X	X			X			X						X		X			X									X			
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA			X	9			1			X						X		X			2									X			
	RNG050	IPOCONDROPLASIA			X	2			2			X						X		X			2									X			
	RNG050	KEUTEL SINDROME DI			X	X			X			X						X		X			X									X			
	RNG050	KNIEST DISPLASIA			X	X			X			X						X		X			X									X			
	RNG050	SCHWARTZ-JAMPEL SINDROME DI			X	X			X			X						X		X			X									X			
	RNG050	SINDROME CAMPTOMELICA			X	X			X			X						X		X			X									X			
	RNG060	ATELOSTEOGENESI			X	X			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI			X	X			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	DISCONDROSTEOSI			X	4			X			X	X				X		X	X		X	1			X					X	X			
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA			X	1			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA			X	X			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA			X	1			X			X	X				X		1	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA			X	X			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA			X	1			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI			X	X			X			X	X				X		X	X		X	1			X					X	X			
	RNG060	ENGELMANN MALATTIA DI			X	X			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	FAIRBANK MALATTIA DI			X	X			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI			X	X			1			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI			X	1			X			X	X				X		X	X		X	X		X			X			X	X			
	RNG060	LARSEN SINDROME DI			X	X			X			X	X				X		X	X		X	1			X					X	X			

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32		
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI			X	X				X			X	X			X			X	X		X			X							1	X		
	RNG060	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO			X	X			X			X	X			X			X	X		X			X							X	X			
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			X	7			X			X	X			X			X	X		1		1			X				X	X				
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA			X	20			1			X	1			X			X	X		3		1			4			X	6					
	RNG060	OSTEOPETROSI			X	X			X			X	X			X			X	X		X			X				X	X						
	RNG060	PICNODISOSTOSI			X	X			X			X	X			X			X	X		X			X			X			X	X				
	RNG060	SINDROME OSTEOPOROSI-PSEUDOGANGLIOMA			X	X			X			X	X			X			X	X		X			X			X			X	X				
	RNG070	ITTIOSI CHERATINOPATICA				X			X												X															
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA				11			7												X															
	RNG070	ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA				X			X												X															
	RNG070	ITTIOSI HYSTRIX				X			X												X															
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE				X			2												X															
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED				18			1												X															
	RNG070	NETHERTON SINDROME DI				X			X												X															
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA		1	X	8	X		11	X			2				3		X				2			2					3	2				
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA		16	1	38	X		23	16			2				2		20				32			18				1	14					
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE		6		34	X												2				21			3	X		X	X						
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA			X	X			X											X				X						X						
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO				X														X				X						X						
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA																		X											X					
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE			X	X			2											X				X						X						
	RP0050	APNEA INFANTILE					X		X																											
	RP0060	KERNITTERO																			1	X								X	X					

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32			
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA				5				1				X				3																			
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI							X											X																	

<p>LEGENDA</p> <p>COD CODICE ESENZIONE</p> <p>NS CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO</p> <p>NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009</p> <p>NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011</p> <p>NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/02/2012</p> <p>NOTA 2 LA MALATTIA DI WALDMANN (RC0140) E LA LINFANGECTASIA INTESTINALE (RI0080) SONO SINONIMI; QUEST'ULTIMA È LA DESCRIZIONE ATTUALMENTE PIÙ UTILIZZATA</p> <p>LO SPAZIO BIANCO INDICA CHE IL PRESIDIO NON È DI RIFERIMENTO PER LA CONDIZIONE RARA</p> <p>LA X INDICA CHE IL PRESIDIO È DI RIFERIMENTO PER LA CONDIZIONE RARA MA NON HA CENSITO CASI NEL REGISTRO WEB-BASED</p>
--

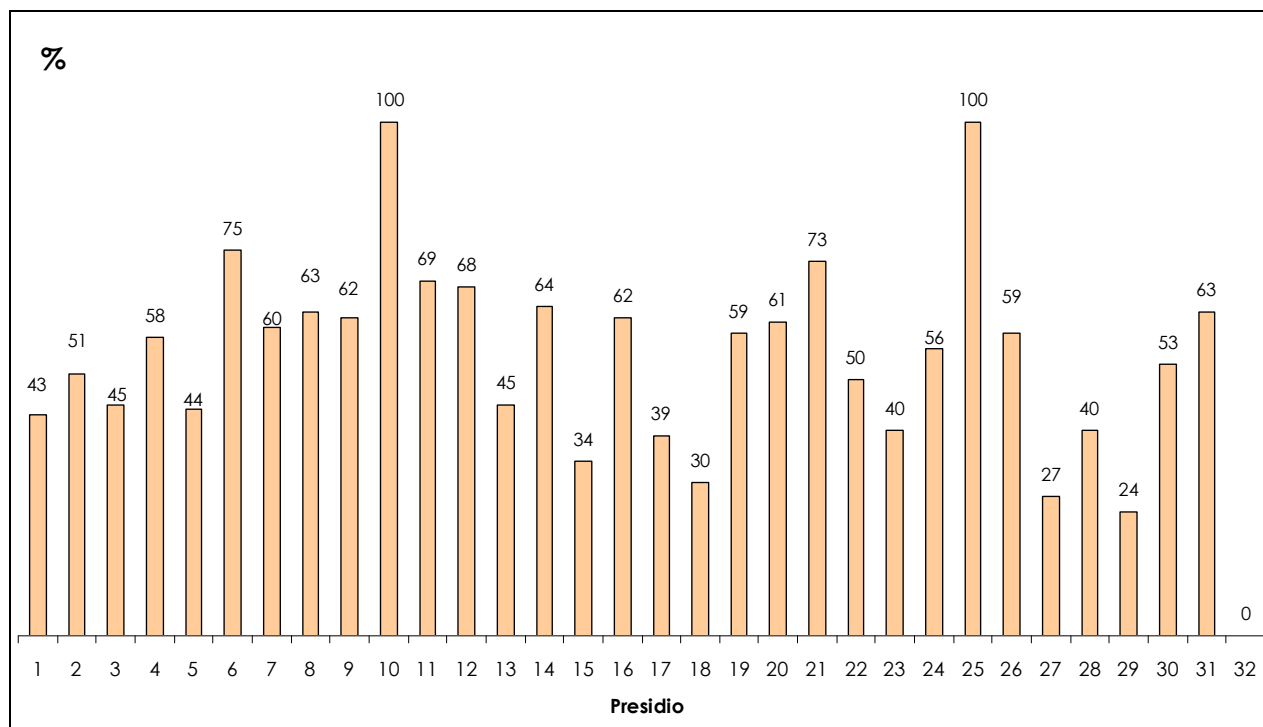
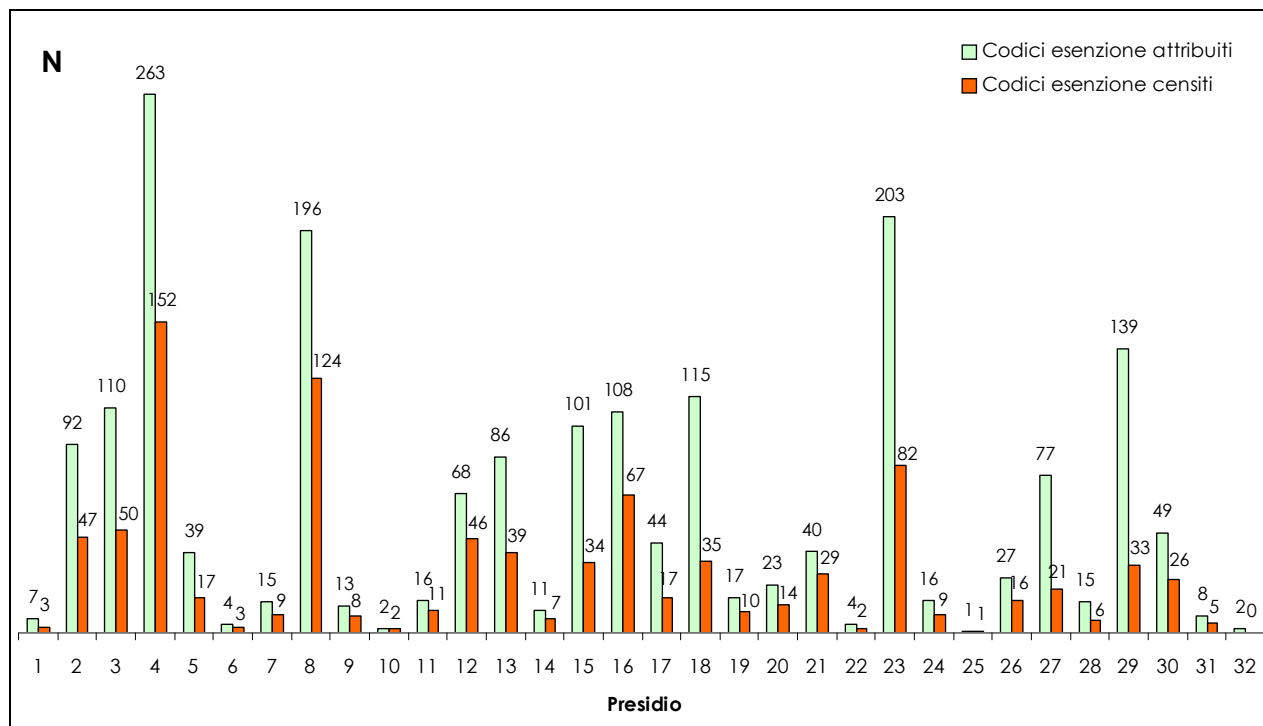
La tabella 5 e le figure 3 e 4 mostrano il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento ⁵ ed il numero e la percentuale degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso, evidenziando che 20 dei 32 Presidi hanno censito almeno la metà dei codici di esenzione per cui sono di riferimento.

Il mancato censimento di una o più delle condizioni rare attribuite può dipendere dalla prevalenza estremamente bassa di alcune di queste (malattie ultra-rare), dall'intercorrere di cambiamenti dell'expertise (in genere per lo spostamento degli specialisti in altri centri) o da un insufficiente utilizzo dell'applicativo SMR.

Tabella 5. Numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento ⁵ e numero (N) e percentuale (%) degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

Cod	Presidio della Rete	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	7	3	43
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	92	47	51
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	110	50	45
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	263	152	58
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	39	17	44
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	4	3	75
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	15	9	60
8	AO Spedali Civili di Brescia	196	124	63
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	13	8	62
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	2	2	100
11	AO Sant'Anna di Como	16	11	69
12	AO Ospedale di Lecco	68	46	68
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	86	39	45
14	AO Carlo Poma di Mantova	11	7	64
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	101	34	34
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	108	67	62
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	44	17	39
18	AO San Paolo – Polo Universitario	115	35	30
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	17	10	59
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	23	14	61
21	AO Ospedale Civile di Legnano	40	29	73
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	4	2	50
23	AO San Gerardo di Monza	203	82	40
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	16	9	56
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	1	1	100
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	27	16	59
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	77	21	27
28	Ospedale San Giuseppe	15	6	40
29	IRCCS San Raffaele	139	33	24
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	49	26	53
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	8	5	63
32	IRCCS Policlinico San Donato	2	0	0

Figura 3 e figura 4. In figura 3 il numero (N) di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento ⁵ e il numero degli stessi per cui è stato censito almeno un caso (nell'ambito del Presidio) e, in figura 4, la percentuale (%) dei codici attribuiti per cui è stato censito almeno un caso, per ciascun Presidio. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 5.



4. MALATI RARI E MALATTIE RARE CENSITE

Le 18374 schede di diagnosi censiscono 18032 malati rari: per 324 pazienti sono state inserite nel RLoMR due schede di diagnosi, mentre per 9 pazienti ne sono state inserite tre. Si tratta di pazienti affetti da più di una malattia rara (l'applicativo SMR richiede infatti che per ciascuna condizione rara diagnosticata venga redatta una scheda di diagnosi) oppure di pazienti presi in carico e censiti da più Presidi della Rete.

Poiché la popolazione di riferimento è costituita da tutti i pazienti assistiti dai Presidi della Rete, nel RLoMR sono censiti sia pazienti residenti in Lombardia che extra-regionali. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 16,1% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane e dall'estero, in particolare dal Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Sicilia, Puglia e Toscana (tabella 6 e figura 5).

La tabella 7 e le figure 6 e 7 descrivono il numero di malati rari assistiti e censiti da ciascun Presidio, distinguendo i pazienti residenti in Lombardia dai non residenti. Si può notare come la somma dei pazienti in carico a ciascun Presidio sia superiore al numero di malati rari censiti nel RLoMR. Tale apparente discrepanza dipende dalla mobilità intra-regionale, cioè dalla possibilità che un paziente venga preso in carico e censito da più Presidi della Rete. I dati del RLoMR mostrano che tale fenomeno si è verificato per 271 malati rari, di cui 265 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 6 sono stati censiti in tre diversi Presidi. La distribuzione dei malati rari per età al momento del censimento e per sesso è riportata in tabella 8 e in figura 8. L'istogramma mostra una forma a base allargata con un andamento bimodale. Il rapporto maschi/femmine è di 1:1,06. La tabella 9 e la figura 9 descrivono la distribuzione dei pazienti iscritti al Sistema Sanitario Regionale della Lombardia in base all'ASL di appartenenza al momento del censimento. L'ASL della provincia di Milano 3 ha cessato la sua attività il 31 dicembre 2008; dal 1 gennaio 2009 è stata infatti avviata l'ASL della provincia di Monza e Brianza che ne ha acquisito la maggior parte degli assistiti. Una quota minore degli assistiti dell'ex-ASL Milano 3 è invece transitata alle altre ASL dell'area milanese (ASL Milano, Milano 1 e Milano 2). Il numero complessivo dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario lombardo è lievemente inferiore al numero dei malati rari che risultano residenti in Lombardia, in quanto alcuni di questi sono iscritti ai Sistemi Sanitari di altre regioni.

I casi di malattia rara censiti sono 18124 (88 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare e 2 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di tre condizioni rare) e riguardano 428 diverse condizioni rare, il 68,7% di quelle sorvegliate dal RLoMR (tabella 10 e figura 10). Nel 22% dei casi è stato redatto almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione di farmaci) (tabella 11 e figura 11). I principali dati raccolti nel RLoMR per ciascuna delle condizioni rare censite al 30 giugno 2012 sono riassunti in tabella 12 (condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione), in tabella 13 (condizioni rare elencate in ordine alfabetico) e in tabella 14 (condizioni rare elencate per numero decrescente di casi censiti). La tabella 14 evidenzia come 43 condizioni raccolgono oltre 100 casi ciascuna rappresentando complessivamente il 69% dei casi di malattia rara censiti, 143 ne raccolgono tra i 99 ed i 10 (26,6% dei casi) e 242 ne raccolgono meno di 10 (4,4% dei casi).

Tabella 6 e Figura 5. Distribuzione dei malati rari censiti nel RLoMR in base alla residenza. Cod = codice utilizzato in figura 5.

Cod	Residenza	Popolazione Residente ⁸	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
PIE	Piemonte	4 457 335	578	19,9
EMR	Emilia Romagna	4 432 418	365	12,5
VEN	Veneto	4 937 854	284	9,8
SIC	Sicilia	5 051 075	270	9,3
PUG	Puglia	4 091 259	214	7,4
TOS	Toscana	3 749 813	179	6,1
LIG	Liguria	1 616 788	155	5,3
LAZ	Lazio	5 728 688	151	5,2
CAM	Campania	5 834 056	139	4,8
CAL	Calabria	2 011 395	109	3,7
MAR	Marche	1 565 335	108	3,7
TAA	Trentino Alto Adige	1 037 114	76	2,6
SAR	Sardegna	1 675 411	68	2,3
ABR	Abruzzo	1 342 366	61	2,1
FVG	Friuli Venezia Giulia	1 235 808	60	2,1
UMB	Umbria	906 486	35	1,2
BAS	Basilicata	587 517	28	1,0
MOL	Molise	319 780	12	0,4
EST	Stato Estero	-	10	0,3
VDA	Valle d'Aosta	128 230	9	0,3
Totale extra-regionali		50 708 728	2 911	100,0
Lombardia		9 917 714	15 121	
Totale		60 626 442	18 032	

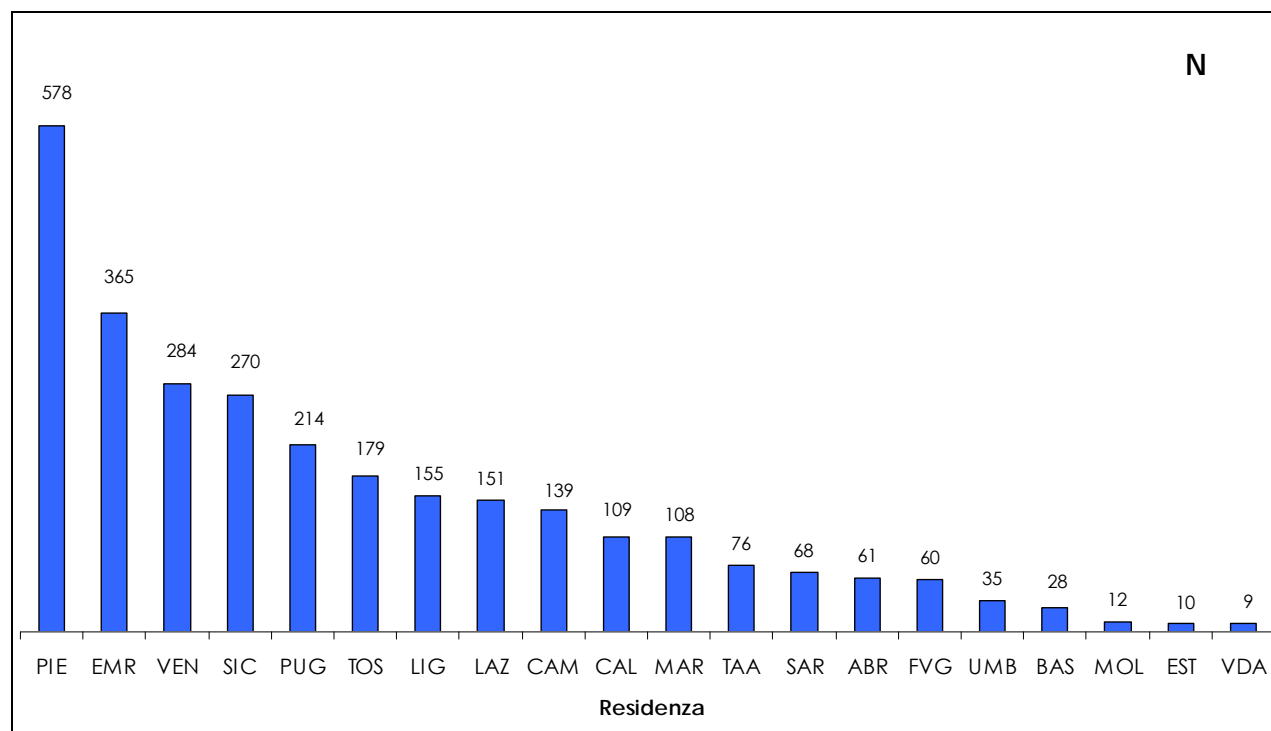


Tabella 7. La tabella descrive, per ciascun Presidio, il numero (N) dei malati rari assistiti e censiti residenti in Lombardia (LOM), il numero dei pazienti extra-regionali (E.R.) e la percentuale (%) della casistica rappresentata da questi ultimi. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

Cod	Presidio della Rete	LOM (N)	E.R. (N)	E.R. (%)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	3	3	50
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	949	533	36
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	956	732	43
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	4896	513	9
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	120	9	7
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	113	3	3
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	117	4	3
8	AO Spedali Civili di Brescia	1728	139	7
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	70	1	1
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	180	239	57
11	AO Sant'Anna di Como	54	0	0
12	AO Ospedale di Lecco	343	3	1
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	512	4	1
14	AO Carlo Poma di Mantova	75	1	1
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	501	81	14
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	726	106	13
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	141	2	1
18	AO San Paolo – Polo Universitario	1196	229	16
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	45	0	0
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	169	7	4
21	AO Ospedale Civile di Legnano	211	8	4
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	9	6	40
23	AO San Gerardo di Monza	1097	115	9
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	100	29	22
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	109	24	18
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	89	7	7
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	90	41	31
28	Ospedale San Giuseppe	34	22	39
29	IRCCS San Raffaele	457	31	6
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	93	12	11
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	198	24	11
32	IRCCS Policlinico San Donato	0	0	0

Figura 6 e figura 7. In figura 6 il numero dei malati rari assistiti e censiti da ciascun Presidio, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti e, in figura 7, la percentuale della casistica di ciascun Presidio rappresentata dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 7.

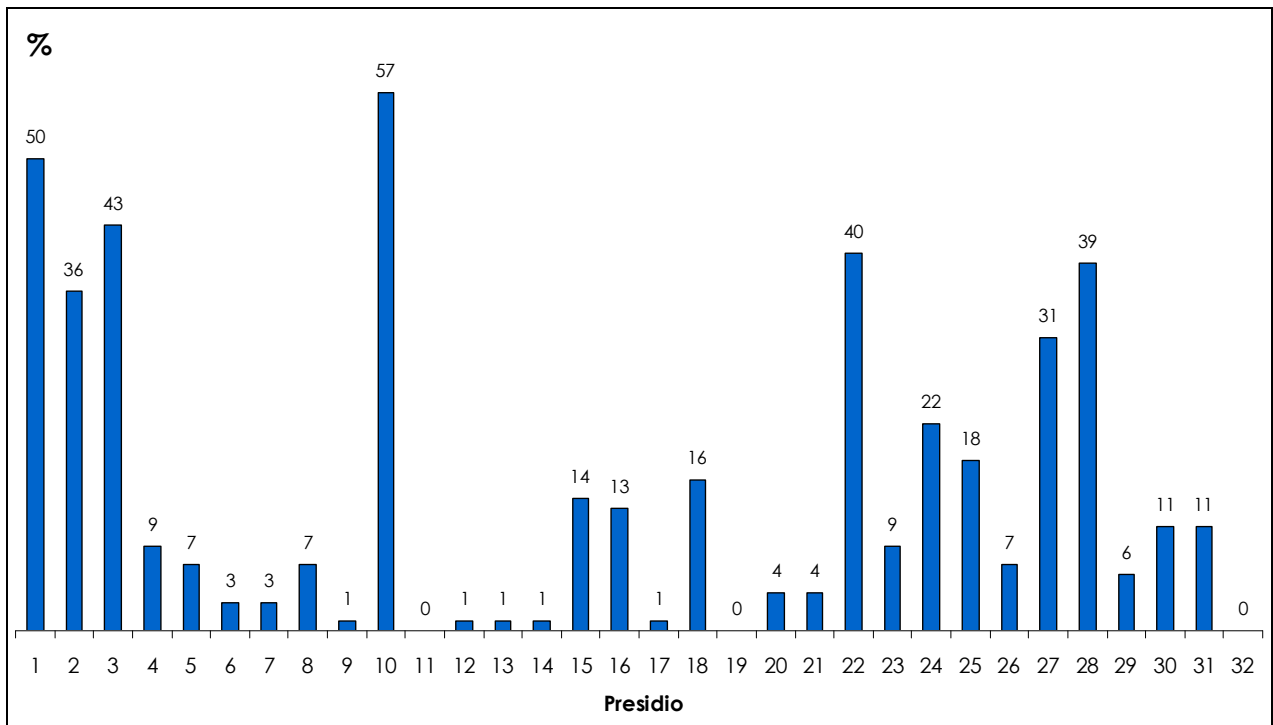
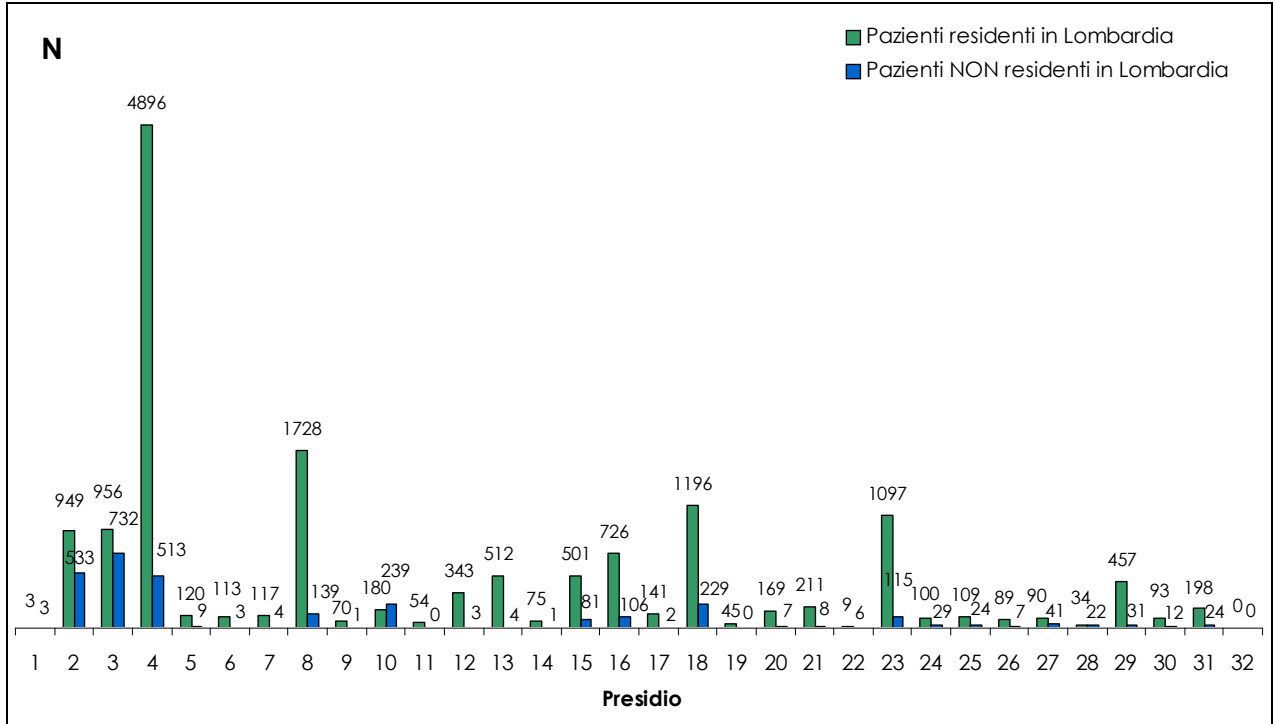


Tabella 8 e Figura 8. Distribuzione dei malati rari censiti nel RLoMR per età al momento del censimento e per sesso.

Fascia di età (anni)	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 – 4	902	794	5,0	4,4
5 – 9	790	762	4,4	4,2
10 – 14	641	672	3,6	3,7
15 – 19	553	455	3,1	2,5
20 – 24	425	418	2,4	2,3
25 – 29	417	477	2,3	2,6
30 – 34	570	586	3,2	3,2
35 – 39	646	763	3,6	4,2
40 – 44	572	697	3,2	3,9
45 – 49	553	652	3,1	3,6
50 – 54	489	543	2,7	3,0
55 – 59	415	496	2,3	2,8
60 – 64	500	516	2,8	2,9
65 – 69	447	453	2,5	2,5
70 – 74	387	443	2,1	2,5
75 – 79	266	306	1,5	1,7
80 – 84	119	166	0,7	0,9
85 – 89	54	59	0,3	0,3
90 – 94	6	17	0,0	0,1
> 95	4	1	0,0	0,0
Totale	8756	9276	48,6	51,4

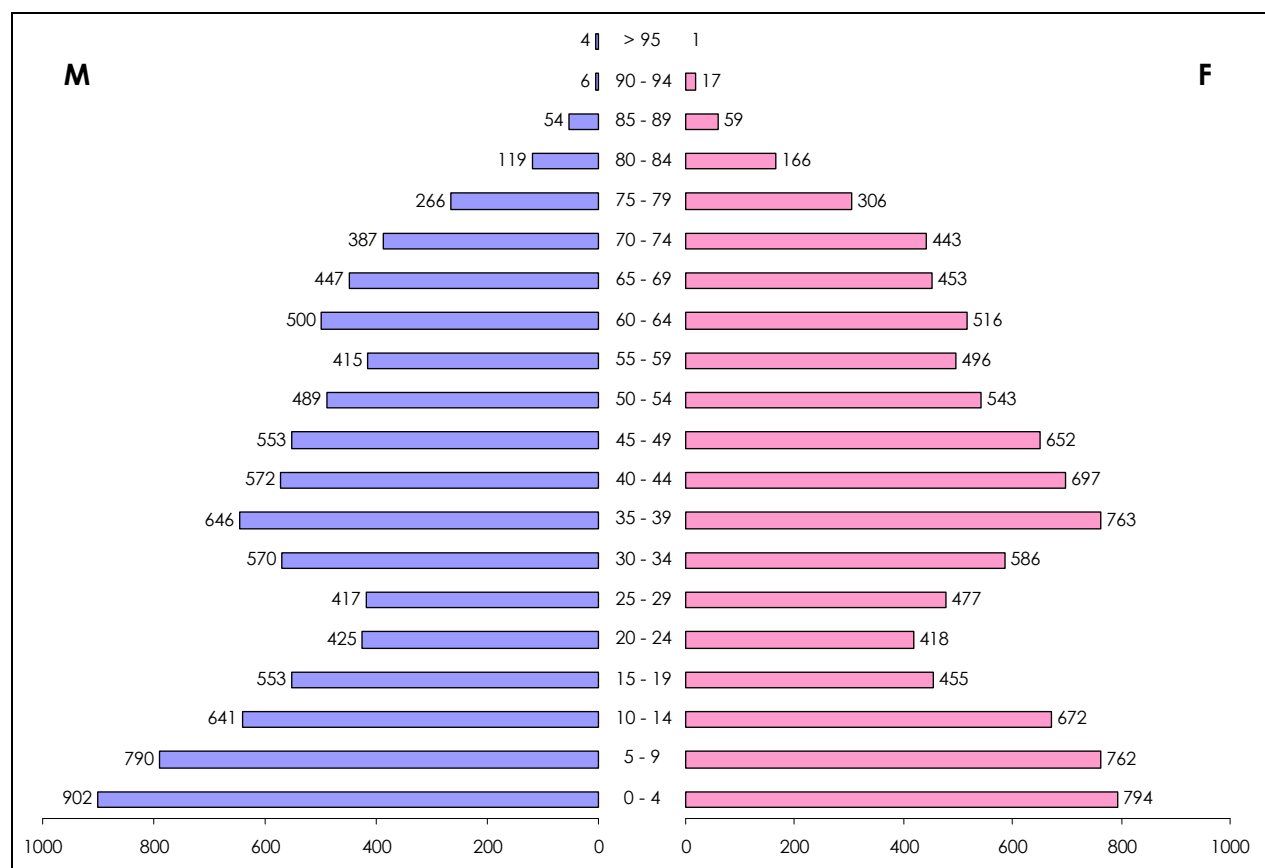


Tabella 9 e Figura 9. Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia, per ASL di appartenenza al momento del censimento. Cod = codice assegnato all'ASL utilizzato in figura 9; § = fino al 31 dicembre 2008; §§ = dal 1 gennaio 2009.

Cod	Azienda Sanitaria Locale	Numero di pazienti censiti
BG	ASL Bergamo	1220
BS	ASL Brescia	1822
CO	ASL Como	828
CR	ASL Cremona	401
LC	ASL Lecco	573
LO	ASL Lodi	292
MN	ASL Mantova	266
MI	ASL Milano	3121
MI-1	ASL Milano 1	1817
MI-2	ASL Milano 2	1097
MI-3	ASL Milano 3 §	181
MB	ASL Monza e Brianza §§	1341
PV	ASL Pavia	684
SO	ASL Sondrio	167
vC/S	ASL Vallecamonica e Sebino	95
VA	ASL Varese	1140
Totale		15045

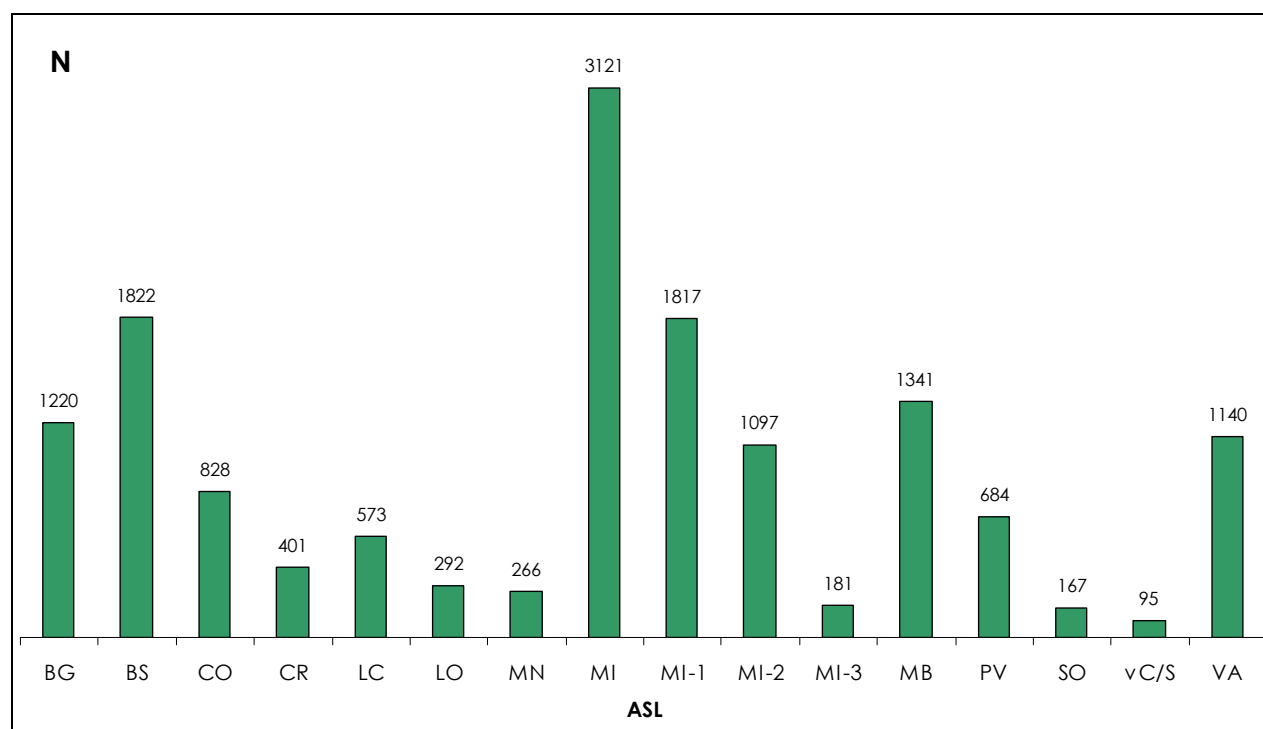


Tabella 10 e Figura 10. Numero di condizioni rare sorvegliate dal RLoMR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Codice ICD9-CM	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	2	2
RB	Tumori	140 – 239	8	6
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	167	119
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	43	39
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	126	95
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	12	12
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	7	5
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	3	3
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	6	5
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	7	7
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	234	132
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	3
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	1	0
Totale			623	428

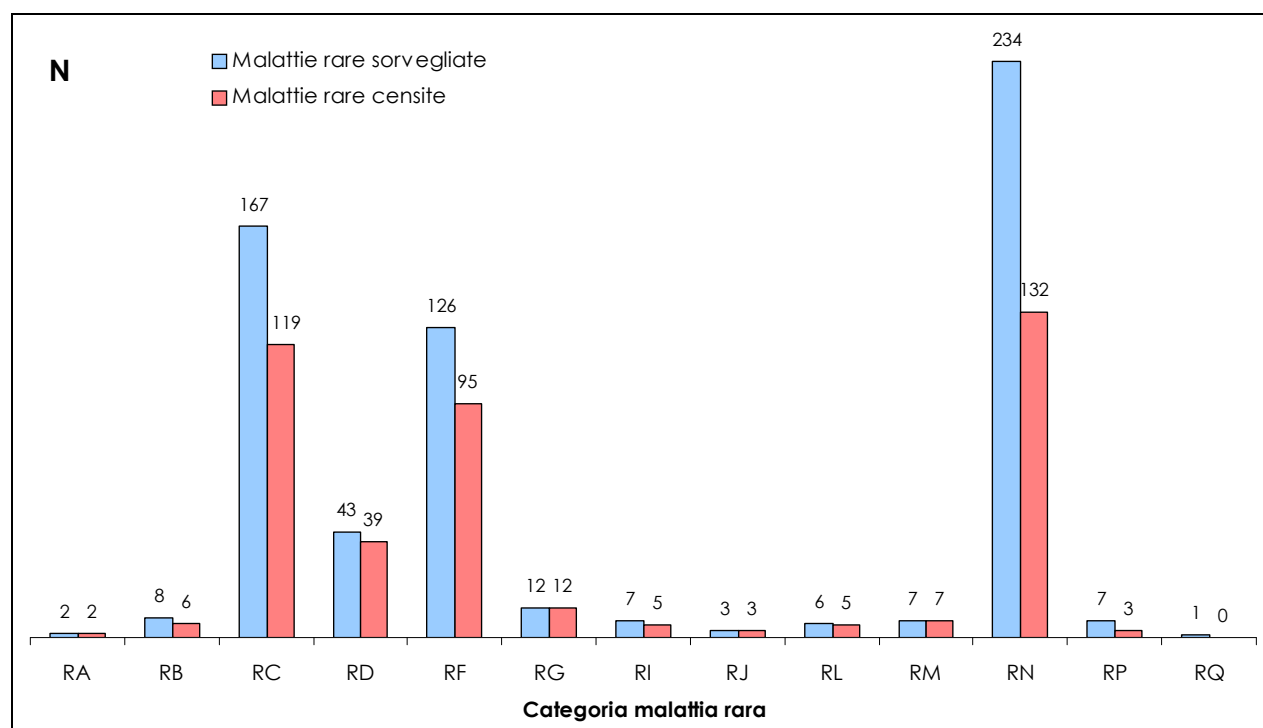


Tabella 11 e Figura 11. Casi di malattia rara (MR) censiti nel RLoMR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Codice ICD9-CM	Casi di MR	Casi con ≥ 1 PT
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	40	11
RB	Tumori	140 – 239	649	6
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	3858	1283
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	3677	365
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	3256	984
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	1574	280
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	181	60
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	122	16
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	598	338
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	1104	439
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	3053	238
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	12	2
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	0	0
Totale			18124	4022

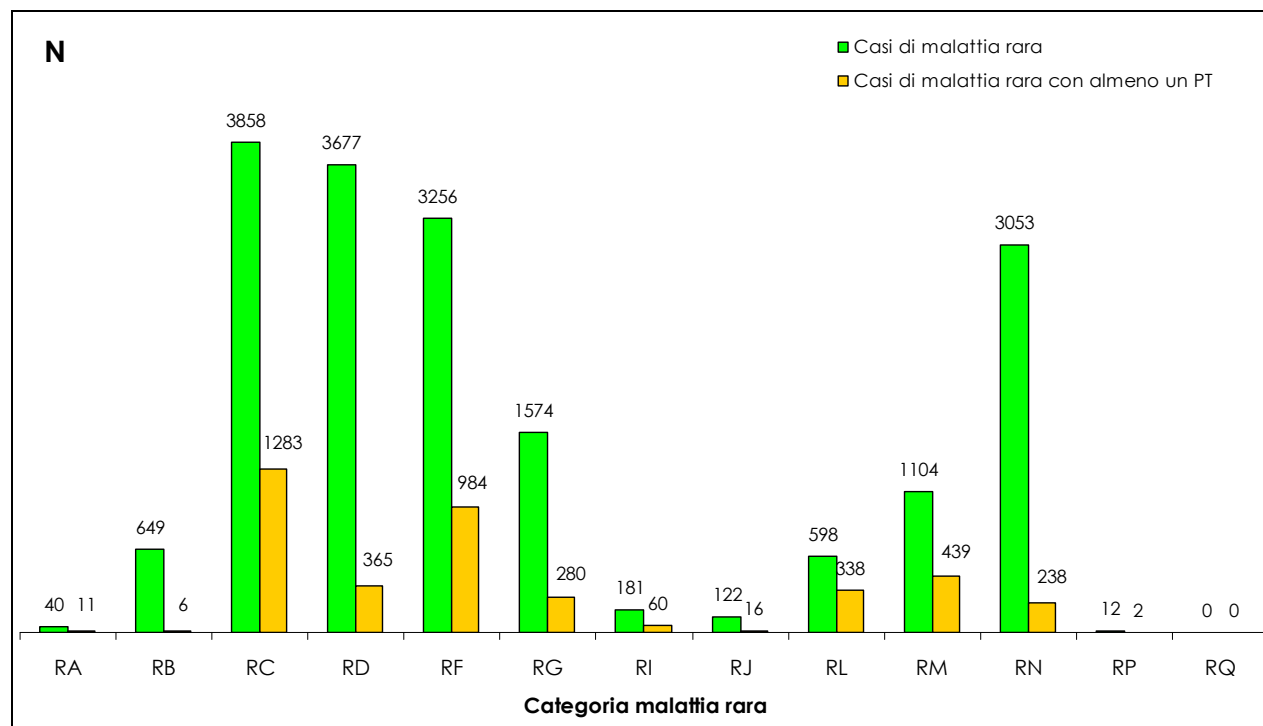


Tabella 12. Sintesi dei principali dati raccolti dal RIOMR al 30.06.12. Condizioni rare elencate secondo il codice esenzione. Legenda a pagina 74 (1/19)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	20	17	3	55	25	52	12	53	28	70	57	12	58	35	72	60	13	63	37	80
	RA0030	LYME MALATTIA DI	20	8	12	0	0	12	14	7	1	64	12	14	7	1	64	12	14	8	1	64
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	4	2	4	1	6	4	2	4	1	6	8	2	8	5	10
	RB0020	RETINOBLASTOMA	14	6	8	0	21	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	4	5	1	0	19
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	21	15	6	5	19	36	18	32	7	70	36	18	33	7	70	45	15	41	21	75
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	39	0	39	5	51	38	12	38	16	70	40	12	41	22	70	47	12	45	26	71
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	562	261	301	0	1	3	9	0	0	69	13	15	6	0	73	20	17	13	0	77
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	10	6	4	10	30	26	18	28	0	51	35	20	37	8	71	41	18	39	14	72
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	4	1	3	50	0	12	19	1	0	45	12	20	1	0	46	15	19	6	1	46
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	28	21	7	54	0	18	8	16	0	40	26	11	23	14	59	30	12	25	15	60
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	19	5	8	1	0	19	14	9	12	1	31
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	421	38	383	34	4	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18
	RC0060	WERNER SINDROME DI	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	209	41	168	43	3	60	13	60	27	91	62	12	63	27	91	67	11	69	29	92
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	50	50	36	1	36	35	37	44	4	43	40	50	48	4	48	42	53
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	86	46	40	84	26	18	13	14	0	51	19	13	16	2	52	34	15	37	2	62
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	15	7	8	73	0	16	17	3	0	57	24	20	27	0	57	36	18	37	3	68
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	10	5	6	6	16
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	3	1	2	0	0	12	4	12	7	18	41	15	43	22	58	66	15	74	45	79
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	139	79	60	5	31	39	20	40	0	74	42	20	45	0	75	46	19	47	0	82
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	134	74	60	53	7	34	14	32	3	77	38	13	37	7	78	41	12	40	14	79
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	75	5	7	12	1	0	45	11	13	5	0	45	19	16	17	4	66

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG010	CONN SINDROME DI	8	3	5	50	0	48	11	51	26	61	54	8	56	40	64	60	7	58	50	75
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	83	37	46	81	19	21	15	19	0	69	27	16	26	2	69	32	16	33	4	77
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	8	4	4	50	0	47	12	51	27	61	50	13	55	27	64	59	12	64	32	69
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	18	0	18	18	18
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	175	61	114	14	4	4	6	0	0	35	5	7	1	0	41	13	10	11	0	51
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	5	2	3	60	0	3	5	0	0	12	5	6	1	0	14	14	13	15	0	36
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	58	29	18	20	11	60	32	19	24	13	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	4	1	3	0	0	20	8	24	6	26	20	8	24	6	26	35	17	39	9	53
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	2	1	1	0	0	36	8	36	28	44	38	7	38	31	45	43	2	43	41	45
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	29	12	17	76	7	10	16	1	0	53	16	20	9	0	66	22	20	13	0	74
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	3	2	1	67	33	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	6	6	2	1	14
	RCG040	ALBINISMO	60	35	25	0	37	0	0	0	0	0	10	14	3	0	50	14	15	7	1	51
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	61	44	14	48	20	63
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	1	1	1	1	1	2	2	0	2	2	2
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7
	RCG040	CISTINURIA	58	32	26	67	3	18	13	18	0	56	24	15	22	1	56	38	16	39	3	69
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	10	11	2	1	25	23	11	22	10	37	30	5	29	25	37
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA	620	317	303	41	11	0	0	0	0	0	1	4	0	0	38	11	11	7	0	54
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	8	1	0	0	18
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RCG040	IPERPROLINEMIA	3	3	0	33	0	0	0	0	0	0	3	2	4	1	5	11	3	13	7	13

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	LOWE SINDROME DI	5	5	0	40	20	1	2	0	0	5	4	2	5	1	6	6	4	6	1	10
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	17	9	8	94	41	0	0	0	0	2	1	4	0	0	17	13	8	14	0	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	3	9	7	5	2	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	13	6	7	85	23	0	0	0	0	1	0	0	0	1	3	3	1	0	9	
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	1	15	4	15	11	19	17	4	17	13	21
	RCG040	OMOCISTINURIA	13	6	7	100	8	19	16	18	0	55	23	16	26	0	55	32	13	32	2	56
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	7	1	7	6	8	12	4	12	8	16	15	4	15	11	19
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	4	3	4	1	10
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	28	20	28	8	47	35	15	35	19	50
	RCG040	TIROSINEMIA	11	7	4	45	9	1	1	0	0	3	2	2	1	0	7	16	15	19	0	39
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	9	0	53
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	5	4	3	0	12	5	4	3	0	12
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	CITRULLINEMIA	12	7	5	75	33	7	14	1	0	39	7	14	1	0	39	12	13	6	1	39
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	6	7	0	13	
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	19	6	13	79	21	13	22	2	0	82	14	21	3	0	82	27	20	22	2	83
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	9	9	12	1	0	25
	RCG060	GALATTOSEMIA	19	11	8	68	21	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	19	11	17	0	46
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	6	5	1	17	0	3	2	3	0	5	5	4	4	0	13	10	5	9	3	18
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	40	22	18	60	18	1	3	0	0	18	6	11	1	0	50	18	13	14	0	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	12	6	25
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	34	18	16	38	24	26	18	22	0	59	35	20	39	0	65	44	21	47	0	77

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	17	9	8	59	47	1	2	1	0	7	5	8	2	0	32	16	14	15	1	46
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	8	4	4	0	0	21	19	15	3	62	27	19	21	7	69	33	19	27	10	72
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	4	2	4	1	6	15	2	15	13	17
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	22	7	15	77	9	1	1	0	0	3	8	9	4	0	30	13	9	10	2	30
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	8	5	3	25	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	4	6	1	14
	RCG060	MANNOSIDOSI	7	5	2	86	43	3	2	3	0	8	16	7	17	4	28	31	8	28	20	44
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	100	40	3	5	0	0	14	5	7	2	0	19	17	14	20	1	37
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	12	4	8	67	17	8	9	4	0	30	12	13	7	0	40	16	12	11	1	40
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	1	0	20	8	12	2	0	37	14	13	8	2	38
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIOPROTEICA	3	3	0	100	0	24	19	25	1	48	30	23	31	1	58	33	20	31	10	58
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
1C	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	2	0	0	0	14	13	14	1	27	23	17	23	6	40	42	5	42	37	47
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	15	12	3	0	0	28	8	28	15	42	40	7	42	27	51	40	8	42	27	51
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	2	2	0	0	0	49	3	49	46	52	62	11	62	51	73	66	9	66	56	75
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	8	4	4	50	13	23	14	21	2	49	31	13	29	17	52	34	14	32	18	55
	RCG070	LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	2	1	1	0	100	20	10	20	10	30	41	10	41	32	51	42	10	42	32	53
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	33	5	31	28	40	38	12	31	28	55	38	12	31	28	55
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	31	0	31	31	31	36	0	36	36	36	40	0	40	40	40
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	9	21	14	4	14	9	21	21	12	17	9	40
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	53	25	28	47	21	26	20	20	0	70	31	20	32	0	71	36	20	36	6	77
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	24	14	10	42	4	22	17	17	1	59	28	19	26	1	63	40	17	36	7	69

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	5	4	1	40	20	14	12	10	1	31	17	12	14	1	32	20	13	19	1	37
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	37	0	37	37	37
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15	6	7	1	1	16
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	10	2	9	7	13	11	2	10	9	13	16	2	17	13	18
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	56	8	89
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	7	6	1	14	0	46	17	48	8	61	49	11	50	27	63	49	11	50	27	63
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	26	20	6	0	8	40	17	42	12	71	43	17	43	13	72	44	17	43	13	75
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	4	0	4	0	50	37	17	38	15	54	41	19	40	19	65	42	17	40	24	65
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	3	0	3	0	0	42	8	44	31	51	44	7	44	35	52	44	8	44	35	54
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	13	10	3	0	8	41	11	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	69
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	32	14	28	18	55	35	13	35	18	55	36	14	36	19	56
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	17	5	12	0	6	35	12	38	7	58	36	12	39	7	58	38	14	39	8	63
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	52	22	72	52	11	54	23	74	64	13	68	24	85
1B	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	13	0	13	13	13
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	5	1	4	0	0	38	9	40	22	48	43	7	43	30	50	44	7	43	32	52
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	26	15	11	0	0	4	4	2	0	16	20	11	19	2	39	25	11	25	7	47
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	12	8	9	3	23	25	9	29	13	33
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	18	0	18	18	18
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	434	260	174	15	50	52	19	58	0	84	56	16	59	7	86	58	16	61	7	89
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	17	5	12	41	53	1	2	1	0	7	3	3	1	1	11	12	10	9	1	36
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	76	38	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	5	11	2	27

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	11	5	6	64	36	2	3	1	0	12	5	3	4	2	12	13	7	11	4	22
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	18	9	9	17	50	2	1	2	0	4	4	4	4	0	20	18	14	13	1	59
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	1	0	1	0	1	2	1	2	1	5	5	2	6	3	7
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	2
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	89	46	43	2	34	33	19	30	0	86	33	19	31	0	87	40	18	37	3	90
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	8	4	4	25	25	37	18	38	0	64	39	17	39	7	65	46	15	45	15	72
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	0	41	20	11	18	2	53
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	40	21	19	0	13	0	1	0	0	3	3	4	1	0	15	6	5	6	0	18
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	4	1	3	0	25	22	17	22	2	43	23	17	23	4	44	30	20	31	4	53
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	124	61	63	16	29	21	19	17	0	65	29	18	24	1	76	36	17	34	5	76
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	8	4	4	0	13	5	6	2	0	17	11	10	6	3	34	25	9	25	9	40
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	15	10	9	10	1	19	34	11	34	23	45
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	133	62	71	2	6	8	14	3	0	78	9	14	3	0	78	14	14	10	2	78
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	32	17	15	22	13	43	16	42	17	79	43	16	43	17	79	49	15	48	17	79
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	11	4	7	27	0	40	25	39	3	74	41	24	39	3	74	43	25	40	4	80
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	17	16	1	0	47	1	2	1	0	8	3	3	2	0	10	19	10	18	3	34
	RD0060	CHÉDIAC-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	191	89	102	17	2	5	8	2	0	55	7	9	3	0	55	20	16	14	1	68
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	37	15	37	3	72
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	3	2	1	67	0	16	9	18	4	25	42	28	54	4	69	52	15	55	32	69
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	15	7	14	4	31	
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	96	66	30	1	0	25	20	23	0	84	28	20	30	0	84	39	16	39	4	85
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	48	0	48	48	48
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	15	7	8	0	33	7	11	0	0	31	15	10	13	0	32	32	17	31	9	66
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	128	70	58	7	23	19	18	14	0	71	29	19	29	0	74	36	17	34	1	80
	RDG010	TALASSEMIE	491	226	265	44	2	7	12	1	0	64	8	14	1	0	73	32	14	33	0	77
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	25	3	0	61	38	21	36	7	70	42	22	40	7	74
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	34	11	23	9	3	31	16	29	0	78	34	16	32	9	78	43	20	39	10	92
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	4	1	3	0	25	22	13	24	4	37	25	13	29	4	37	33	4	33	27	38
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	23	0	78	40	17	39	0	79	48	17	46	2	88
	RDG020	EMOFILIA A	679	648	31	10	16	2	7	0	0	65	15	17	8	0	74	36	19	36	0	96
	RDG020	EMOFILIA B	108	102	6	6	4	0	2	0	0	14	16	18	10	0	81	34	21	35	0	91
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	23	11	12	0	4	3	8	0	0	35	24	20	16	0	66	27	20	20	1	66
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	21	8	13	5	5	35	23	37	0	71	43	16	38	16	72	45	16	43	16	76
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	10	3	7	10	0	27	14	24	0	53	35	9	35	18	53	36	9	38	18	53
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	79	35	44	0	5	4	10	0	0	61	29	20	28	0	79	36	21	36	2	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	7	4	3	0	14	0	0	0	0	0	6	4	6	0	15	9	4	10	4	16
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	52	18	34	0	4	6	12	0	0	52	29	17	28	2	67	37	18	37	6	71
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	40	20	13	18	6	40	25	14	27	6	40
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	4	2	2	0	50	1	2	0	0	4	21	18	19	2	42	36	5	34	31	43
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	194	85	109	0	9	18	21	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	233	79	154	0	12	21	20	21	0	77	39	15	38	5	79	45	16	43	13	94
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	8	2	6	0	0	31	25	28	0	79	45	17	42	21	79	45	17	42	21	80

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	467	187	280	1	8	6	15	0	0	76	29	19	27	0	80	42	20	41	3	90
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	31	0	31	31	31	34	0	34	34	34
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	4	1	3	0	0	8	8	8	0	17	20	12	17	7	39	23	11	23	7	39
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	54	0	54	54	54	56	0	56	56	56	
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	12	5	0	49	34	21	32	0	75	37	19	39	3	78
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	59	26	33	29	53	32	20	30	0	80	44	20	41	2	82	46	19	43	2	83
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	59	29	30	85	58	3	7	1	0	39	5	8	2	0	40	9	9	7	0	40
	RF0040	RETT SINDROME DI	88	1	87	10	28	1	1	1	0	10	6	6	3	1	30	13	9	11	1	40
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	47	18	29	6	32	11	8	11	0	41	26	17	21	1	65	33	17	34	5	70
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	36	48
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	174	81	93	22	20	48	13	47	10	84	51	13	51	11	85	55	13	55	17	85
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	89	28	61	76	18	46	16	48	1	80	50	15	51	8	80	56	16	56	8	95
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	720	398	322	62	10	63	12	65	10	88	64	12	66	22	88	66	12	68	23	89
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	19	11	8	42	16	54	11	54	32	72	59	9	59	44	72	61	8	63	47	74
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	24	23	1	46	79	22	16	22	4	62	26	17	26	4	62	31	20	33	4	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	29	12	17	28	10	3	3	1	0	16	8	7	7	0	26	23	15	25	2	50
	RF0140	WEST SINDROME DI	17	10	7	29	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	3	1	6
	RF0150	NARCOLESSIA	29	19	10	21	14	24	15	20	7	60	39	16	38	10	67	42	16	38	13	70
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	51	21	30	51	2	70	7	70	52	86	74	7	73	53	87	75	7	75	53	88
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	172	122	50	51	9	53	17	55	4	87	56	17	58	4	87	59	17	62	5	88
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	3	2	1	100	33	66	7	64	58	75	72	5	76	65	76	75	4	77	69	78
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	11	9	2	0	27	11	17	4	0	58	12	19	4	0	59	14	18	7	0	59
	RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	10	6	4	0	10	34	11	35	14	51	38	10	40	15	51	42	12	47	15	57

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	28	8	27	18	44	29	9	27	20	48	33	12	27	21	51
	RF0280	CHERATOCONO	223	148	75	0	2	33	16	29	12	85	34	16	30	14	85	38	16	35	14	86
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	1	65	34	32	34	2	66
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	68	40	28	29	44	24	17	21	0	66	30	17	30	1	77	32	17	33	5	79
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	9	5	4	0	89	0	0	0	0	1	1	0	1	0	2	6	3	6	2	11
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	3	3	0	33	33	1	1	1	0	2	5	4	3	1	11	6	5	3	1	12
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	3	2	1	33	0	2	1	2	0	4	3	1	3	1	4	10	5	12	4	14
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	7	0	40	12	16	7	0	54	17	18	12	1	61
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)	1	1	0	100	100	7	0	7	7	7	21	0	21	21	21	34	0	34	34	34
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	19	17	18	1	40	20	16	18	2	40	30	16	36	3	44
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	56	33	22	40	1	57	36	21	42	5	59
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	4	2	2	25	50	4	5	1	0	12	19	18	14	2	45	27	14	23	12	49
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	11	0	11	11	11
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	3	1	2	67	67	4	4	3	1	9	6	3	6	2	10	13	8	17	2	21
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	1	1	0	0	100	2	0	2	2	2	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	158	75	83	44	53	15	10	12	3	62	24	13	21	6	65	34	14	33	6	69
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	15	8	7	40	13	16	10	14	1	33	30	14	31	5	57	34	15	34	9	62
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	10	5	5	0	50	7	9	4	1	34	31	8	32	16	42	35	8	36	19	48
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	165	80	85	7	42	37	15	36	1	70	44	15	44	1	76	48	14	48	1	83
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	23	14	9	43	30	48	17	52	11	73	53	16	57	19	80	55	16	59	19	80
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	14	7	7	7	43	58	7	56	44	67	61	7	60	51	74	63	6	63	51	74
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	68	65	70
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	24	11	42	35	14	40	17	56
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	89	46	43	10	40	30	19	30	0	65	41	18	41	1	73	43	17	45	6	74
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	2	1	1	50	50	3	3	3	1	6	10	8	10	2	18	12	10	12	2	22
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	7	4	3	29	71	13	4	15	6	18	30	6	33	20	37	34	7	34	21	43
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	3	2	1	0	100	17	1	16	16	19	20	2	20	18	22	21	2	20	19	24
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	82	0	82	82	82	85	0	85	85	85
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	7	6	1	57	0	43	14	41	20	69	54	10	52	41	70	59	12	59	41	80
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	3	2	1	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
	RFG050	SMA TIPO 2	6	4	2	0	33	1	0	1	1	1	3	4	1	1	11	4	6	2	1	17
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	6	4	2	17	0	4	6	1	0	17	13	21	4	2	59	14	20	5	2	59
	RFG050	SMA TIPO 4	1	0	1	0	0	26	0	26	26	26	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	124	59	65	3	22	21	18	13	0	68	29	20	23	3	74	33	20	28	4	77
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	28	6	2	64	33	23	16	16	65	37	27	18	17	75
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	2	1	1	50	50	39	13	39	26	52	69	10	69	59	79	70	9	70	61	79
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	4	2	2	25	50	30	22	31	1	55	41	23	45	8	67	41	23	45	8	67
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	20	12	8	0	20	25	17	20	5	60	29	19	24	5	66	31	20	24	6	66
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	2	1	1	0	50	28	23	28	5	51	32	26	32	6	58	33	26	33	7	59
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	4	2	2	0	25	5	4	5	0	10	9	8	5	3	22	14	8	14	4	23

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	4	3	1	25	25	24	8	28	10	32	33	4	32	29	39	39	6	38	32	49
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	2	0	2	2	2	2	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	12	8	4	17	8	1	1	0	3	3	4	2	0	16	8	5	7	1	17	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	19	7	12	11	11	19	15	17	0	47	28	18	29	3	59	36	20	42	6	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	49	42	7	8	4	10	14	4	0	54	13	16	6	0	55	20	16	17	2	58
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	38	36	2	42	8	4	6	3	0	37	6	6	5	1	38	12	9	9	1	38
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS	1	0	1	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	1	0	1	0	100	38	0	38	38	38	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	38	22	16	11	5	27	14	25	5	60	36	16	33	8	72	40	15	37	9	72
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	2	56	53	58	62	8	62	54	70
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	70	33	37	9	1	24	16	20	0	59	31	17	32	0	60	37	16	40	0	67
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	7	4	3	0	0	48	14	46	27	65	55	12	60	32	70	58	14	61	33	75
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	7	4	3	0	0	4	4	2	2	15	22	12	26	5	38	29	17	35	5	59
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	8	6	2	0	0	10	13	5	1	40	21	23	10	4	63	22	22	11	4	63
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	5	4	1	40	20	15	18	6	3	50	24	18	16	4	52	34	18	31	5	53
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	6	3	3	0	0	33	17	36	5	55	36	18	42	5	55	36	18	43	6	56
	RFG110	AMAUSOSI CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	0	3	17	15	11	3	45	
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	15	0	58	34	26	38	2	78	42	28	40	5	78
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	46	20	43	20	76
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	2	0	2	0	0	7	3	7	5	10	23	9	23	14	32	24	9	24	14	33
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	256	137	119	0	14	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	81
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	24	15	9	0	13	27	17	25	5	60	32	18	31	6	64	43	16	42	19	70
	RFG110	USHER SINDROME DI	28	15	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	82
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	3	0	3	0	0	16	14	13	0	34	33	3	34	28	36	34	4	37	28	37
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	3	0	3	0	0	20	29	0	0	60	30	22	15	13	61	34	28	15	13	73
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	72	39	33	3	0	9	4	8	2	39	9	4	8	2	39	15	5	15	7	39
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	87	44	43	46	5	60	14	63	25	89	60	14	63	25	89	63	12	65	30	89
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	13	9	4	38	0	46	21	51	6	77	47	22	52	7	85	52	20	57	12	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	242	154	88	0	0	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	6	0	19
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	117	48	69	45	6	52	15	53	12	85	54	14	55	13	85	58	14	60	21	89
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	110	53	57	45	7	52	17	56	5	94	53	17	56	7	95	59	16	63	10	95
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	191	49	142	42	2	72	8	72	53	88	72	8	72	53	89	74	8	73	53	92
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	41	3	38	49	7	42	16	44	12	73	44	16	47	13	73	52	13	54	13	76
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	651	324	327	3	62	21	15	18	1	86	46	18	47	4	86	51	18	52	4	93
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	32	10	29	19	53	32	10	29	20	53	33	10	32	20	54
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	41	7	34	15	2	41	14	37	17	77	41	14	37	17	77	46	14	43	20	77
	RI0010	ACALASIA	72	37	35	3	1	43	21	45	7	81	47	21	49	9	82	54	20	54	9	88
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	18	13	5	33	0	24	23	15	0	76	27	23	18	2	77	28	23	18	2	78
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	19	9	10	100	11	36	19	33	0	80	45	15	44	18	81	49	17	45	19	86

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	70	37	33	47	9	35	16	34	1	68	38	16	39	3	68	47	16	47	8	82
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	7	1	7	6	8	13	4	13	9	18
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	34
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	42	27	15	14	21	58	9	60	42	72	59	9	61	43	73	64	9	63	46	81
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	74	5	69	5	43	40	16	38	15	76	46	15	44	21	77	49	15	47	23	81
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	49	29	20	73	0	48	16	47	17	85	48	16	47	17	85	52	15	52	17	86
	RL0030	PEMFIGO	190	88	102	63	1	52	15	52	16	85	53	14	53	16	85	56	14	57	18	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	288	135	153	47	1	73	15	77	6	102	74	13	77	20	103	76	13	78	21	103
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	37	19	18	81	8	60	16	61	22	86	61	16	66	23	86	64	16	68	23	86
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	34	13	21	50	6	52	16	56	10	76	55	16	58	12	83	58	16	61	12	84
	RM0010	DERMATOMIOSITE	79	27	52	32	3	35	24	35	1	82	35	24	37	2	82	42	20	43	3	83
	RM0020	POLIMIOSITE	61	15	46	52	3	52	17	53	9	87	53	17	55	16	88	55	16	58	16	89
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	96	16	80	38	3	44	16	43	7	75	48	16	47	7	77	52	15	51	20	81
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	52	6	51	43	61	53	7	53	44	62	62	5	63	55	68
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	3	1	2	67	0	69	15	72	48	85	69	15	72	49	86	70	16	76	49	86
	RM0060	POLICONDRITE	10	2	8	90	10	55	8	54	37	68	56	8	55	40	69	60	4	61	53	69
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	851	77	774	39	3	43	15	43	3	85	46	14	46	9	87	48	14	48	13	87
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	201	82	119	1	19	16	17	11	0	79	19	18	13	0	79	23	18	16	1	80
	RN0020	MICROCEFALIA	7	4	3	29	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	11	8	8	2	29
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	6	3	1	16	
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	11	7	4	0	36	1	1	1	0	1	7	5	6	0	16	10	7	9	1	20
	RN0050	LISSENCEFALIA	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	6	2	7	3	7	
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	4	8	3	8	5	11

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	
	RN0110	ANIRIDIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	14	1	0	30		
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	10	6	4	0	40	0	0	0	1	0	0	0	1	2	1	1	0	5		
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6		
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	42	24	18	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	3	4	1	0	13		
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	1	0	3			
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	18	8	10	0	6	0	0	1	0	0	0	1	2	3	1	0	12			
	RN0190	ANO IMPERFORATO	93	48	45	1	1	0	0	1	0	0	0	1	5	4	4	0	16			
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	15	9	6	7	0	1	3	0	0	11	1	3	0	0	11	4	6	2	24	
	RN0210	ATRESIA BILIARE	24	12	12	12	25	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	17			
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	2	2	0	0	0	32	3	32	30	35	37	2	37	35	40	43	7	43	35	50
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	6	1	6	5	7	
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	42	17	25	17	5	30	12	30	0	50	36	12	36	13	65	46	12	44	22	69
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	29	49	37	9	32	29	50
	RN0280	ACRODISOSTOSI	2	1	1	0	0	7	7	7	0	13	30	17	30	14	47	31	16	31	15	47
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	36	25	49	53	6	52	46	61	55	5	53	51	61
	RN0320	GASTROSCHISI	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4			
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	266	76	190	0	47	10	11	6	0	60	29	15	31	1	70	33	14	34	2	71
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	RN0430	POLAND SINDROME DI	30	19	11	0	0	9	15	0	0	49	19	17	17	0	60	21	17	20	0	60
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	1	3	2	3	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	63	21	21	6	0	63
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	8	5	3	3	1	10	
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	20	10	10	25	0	23	13	20	4	60	37	16	38	6	60	40	15	43	14	61
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	17	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	11	12	6	0	32	12	12	6	2	32	
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	6	3	3	0	0	30	23	17	8	62	41	18	41	17	62	42	18	42	19	63
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	2	
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	3	2	1	0	0	0	0	0	0	6	5	3	1	13	9	9	5	1	21	
	RN0680	TURNER SINDROME DI	135	1	134	64	0	3	7	0	0	39	7	8	6	0	51	13	10	12	0	53
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	98	98	0	28	2	15	16	14	0	65	20	16	19	0	65	27	17	29	0	67
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	10	3	7	0	0	0	0	0	0	11	10	8	1	27	13	11	13	1	29	
	RN0710	MELAS SINDROME	46	17	29	46	52	23	15	20	0	65	33	18	30	1	68	36	18	34	4	71
	RN0720	MERRF SINDROME	37	21	16	19	35	40	19	43	2	74	47	18	52	10	75	52	17	57	12	80
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	196	83	113	6	20	4	9	0	0	48	11	14	3	0	75	22	16	19	0	76
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	6	3	3	0	17	21	11	18	8	40	23	11	24	8	40	29	9	30	13	40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	15	7	8	7	0	4	10	0	0	40	8	11	2	0	41	19	14	12	2	44
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	2	0	2	0	0	27	4	27	23	30	27	4	27	23	30	45	3	45	42	48
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10	
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	24	13	11	0	8	0	0	0	0	1	2	4	1	0	16	4	4	3	0	18
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	8	2	6	12	0	0	0	0	0	7	6	6	0	21	8	6	7	3	21	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0880	EEC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	0	34	12	11	8	2	34	13	11	9	3	36
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	11	6	5	0	0	3	9	0	0	32	12	16	2	0	48	15	15	8	0	48
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	20	17	20	3	37	20	17	20	3	37	24	14	24	10	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	8	7	1	0	13	0	0	0	0	1	8	9	6	0	28	10	8	7	2	28
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	20	9	11	5	5	3	5	1	0	25	21	19	13	0	53	25	18	25	1	54
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	39	28	11	0	0	2	8	0	0	51	10	14	5	0	59	14	15	10	1	64
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	15	13	15	2	28	
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20	
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	10	6	9	2	21	
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	12	4	12	8	16	
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	2	1	1	0	0	0	0	0	0	17	17	17	0	33	17	17	17	0	33	
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	4	2	2	0	0	0	1	0	0	2	12	5	11	7	18	12	5	12	7	18
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	2	2	0	0	0	5	3	5	2	8	13	4	13	9	17	17	7	17	9	24
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	45	13	40	32	62
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	8	5	5	4	18	11	6	12	4	20	
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	54	30	17	32	1	54	33	16	33	2	54
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	6	3	3	0	0	0	0	0	0	20	19	19	0	44	20	19	19	0	44	
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	46	22	24	0	0	4	10	0	0	31	11	12	5	0	48	16	12	16	1	48

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	20	10	10	15	0	1	1	1	0	3	9	15	3	1	49	12	15	5	1	51
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	91	50	41	18	18	0	0	0	0	0	1	2	0	0	10	7	5	6	0	22
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	532	278	254	0	56	22	17	17	0	77	26	17	24	0	77	29	17	29	1	79
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	32	24	8	0	6	3	12	0	0	66	12	14	8	0	68	13	14	9	2	71
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	9	7	2	33	0	6	11	2	0	38	7	11	3	0	38	11	11	8	0	38
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	48	19	29	4	4	9	10	5	0	44	12	12	9	0	44	22	12	19	3	48
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	13	8	13	0	28	16	6	14	9	28
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	11	6	5	0	0	0	0	0	0	0	8	8	6	0	22	10	8	9	1	23
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	4	2	2	0	0	7	13	0	0	30	11	11	7	3	30	12	10	8	3	30
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	21	8	13	0	29	0	1	0	0	3	18	15	18	1	40	25	15	26	3	53
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	1	1	0	0	100	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7	15	0	15	15	15
	RN1530	LEOPARD SINDROME	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	26	20	12	12	55	27	20	13	12	56
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	4	2	2	25	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	16	10	6	10	2	17
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN1610	POEMS SINDROME	20	16	4	5	50	51	9	50	34	65	53	10	54	35	72	58	11	56	41	79
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	8	4	4	0	0	10	16	0	0	39	12	16	4	0	39	15	17	8	1	45
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1700	SJÓGREN-LARSONN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	5	3	2	60	0	40	14	46	17	56	41	15	46	17	60	44	15	49	22	64
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	0	18	9	8	4	1	20

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	19	2	0	46	16	19	5	1	46
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	0	4	1	2	0	0	5	4	4	3	0	12
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	140	105	35	0	5	0	0	0	0	3	2	6	1	0	53	7	7	5	0	53
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	4	2	2	0	0	11	19	0	0	44	12	18	2	0	44	19	16	13	6	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	4	0	4	0	0	3	4	0	0	10	10	9	6	1	24	11	8	8	5	24
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	9	9	1	18	
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	21
	RNG050	ACONDROPLASIA	11	7	4	0	0	0	0	0	0	0	8	14	1	0	39	12	14	3	0	39
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4	7	
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	7	4	7	3	11
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	12	4	8	0	0	22	18	23	0	49	23	17	24	0	49	28	19	34	1	61
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	8	13	4	0	36	11	12	6	3	36
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	20	14	39	24	9	20	14	39
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	2	0	2	0	0	38	14	38	23	52	38	15	38	23	53	39	15	39	25	54
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RNG060	LARSEN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	9	7	2	0	22	21	16	14	0	53	24	14	18	10	53	29	13	28	13	53
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	36	17	19	0	0	21	21	11	0	65	32	21	37	0	69	34	21	39	1	76
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	0	13	15	4	0	41	18	20	4	0	70
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	28	46	17	46	29	63
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	0	23	22	13	0	72	25	23	13	2	74
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	34	23	11	6	0	1	4	0	0	25	4	6	2	0	25	9	7	7	0	29
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	181	93	88	4	6	1	4	0	0	30	10	10	6	0	53	12	10	9	0	53
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	64	38	26	6	2	1	6	0	0	37	10	10	8	0	38	12	10	9	1	38
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	10	1	10	8	11
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	9	4	5	22	11	16	16	6	0	46	19	15	14	1	47	26	15	18	8	51

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE	DS DEVIAZIONE STANDARD
TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RL0MR	MIN/MAX RANGE
M/F SESSO	NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
PT (%) PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO	NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
E.R. (%) PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA	NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/02/2012

Tabella 13. Sintesi dei principali dati raccolti dal RIOMR al 30.06.12. Condizioni rare elencate in ordine alfabetico. Legenda a pagina 93 (1/19)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	18	0	18	18	18	
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	175	61	114	14	4	4	6	0	0	35	5	7	1	0	41	13	10	11	0	51
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	5	2	3	60	0	3	5	0	0	12	5	6	1	0	14	14	13	15	0	36
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10	
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	100	40	3	5	0	0	14	5	7	2	0	19	17	14	20	1	37
	RI0010	ACALASIA	72	37	35	3	1	43	21	45	7	81	47	21	49	9	82	54	20	54	9	88
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	50	50	36	1	36	35	37	44	4	43	40	50	48	4	48	42	53
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	29	12	17	76	7	10	16	1	0	53	16	20	9	0	66	22	20	13	0	74
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	9	0	53
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	3	2	1	67	33	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	6	6	2	1	14
	RNG050	ACONDROPLASIA	11	7	4	0	0	0	0	0	0	8	14	1	0	39	12	14	3	0	39	
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26
	RN0280	ACRODISOSTOSI	2	1	1	0	0	7	7	7	0	13	30	17	30	14	47	31	16	31	15	47
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	24	23	1	46	79	22	16	22	4	62	26	17	26	4	62	31	20	33	4	69
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	25	3	0	61	38	21	36	7	70	42	22	40	7	74
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	0	41	20	11	18	2	53
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	6	3	1	16
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	9	5	4	0	89	0	0	0	0	1	1	0	1	0	2	6	3	6	2	11
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	9	7	2	33	0	6	11	2	0	38	7	11	3	0	38	11	11	8	0	38
	RCG040	ALBINISMO	60	35	25	0	37	0	0	0	0	0	10	14	3	0	50	14	15	7	1	51
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	61	44	14	48	20	63
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	3	3	0	33	33	1	1	1	0	2	5	4	3	1	11	6	5	3	1	12

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	48	19	29	4	4	9	10	5	0	44	12	12	9	0	44	22	12	19	3	48
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	64	38	26	6	2	1	6	0	0	37	10	10	8	0	38	12	10	9	1	38
	RFG110	AMAUOSI CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	17	15	11	3	45
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	434	260	174	15	50	52	19	58	0	84	56	16	59	7	86	58	16	61	7	89
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	3	2	1	0	100	17	1	16	16	19	20	2	20	18	22	21	2	20	19	24
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	191	89	102	17	2	5	8	2	0	55	7	9	3	0	55	20	16	14	1	68
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	37	15	37	3	72
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	3	2	1	67	0	16	9	18	4	25	42	28	54	4	69	52	15	55	32	69
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	20	10	10	15	0	1	1	1	0	3	9	15	3	1	49	12	15	5	1	51
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	3	1	2	0	0	12	4	12	7	18	41	15	43	22	58	66	15	74	45	79
	RN0110	ANIRIDIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	14	1	0	0	30
	RN0190	ANO IMPERFORATO	93	48	45	1	1	0	0	0	0	1	0	0	0	1	5	4	4	0	0	16
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	34	11	23	9	3	31	16	29	0	78	34	16	32	9	78	43	20	39	10	92
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	1	2
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	5	4	3	0	12	5	4	3	0	12
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	201	82	119	1	19	16	17	11	0	79	19	18	13	0	79	23	18	16	1	80
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	191	49	142	42	2	72	8	72	53	88	72	8	72	53	89	74	8	73	53	92
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	19	2	0	46	16	19	5	1	46
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	1	1	0	0	100	2	0	2	2	2	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	158	75	83	44	53	15	10	12	3	62	24	13	21	6	65	34	14	33	6	69
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	15	8	7	40	13	16	10	14	1	33	30	14	31	5	57	34	15	34	9	62
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	10	5	5	0	50	7	9	4	1	34	31	8	32	16	42	35	8	36	19	48

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	165	80	85	7	42	37	15	36	1	70	44	15	44	1	76	48	14	48	1	83
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	23	14	9	43	30	48	17	52	11	73	53	16	57	19	80	55	16	59	19	80
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RN0210	ATRESIA BILIARE	24	12	12	12	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	17	
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	1	0	3	
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	42	24	18	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	4	1	0	13	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	18	8	10	0	6	0	0	0	0	1	0	0	0	1	2	3	1	0	12	
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	14	7	7	7	43	58	7	56	44	67	61	7	60	51	74	63	6	63	51	74
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	82	0	82	82	82	85	0	85	85	85
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	68	65	70
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	68	40	28	29	44	24	17	21	0	66	30	17	30	1	77	32	17	33	5	79
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	4	8	3	8	5	11
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	13	8	13	0	28	16	6	14	9	28
	RCCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	75	5	7	12	1	0	45	11	13	5	0	45	19	16	17	4	66
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	24	13	11	0	8	0	0	0	0	1	2	4	1	0	16	4	4	3	0	18
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	134	74	60	53	7	34	14	32	3	77	38	13	37	7	78	41	12	40	14	79
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	31	0	31	31	31	34	0	34	34	34
	RCCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	12	4	8	67	17	8	9	4	0	30	12	13	7	0	40	16	12	11	1	40
	RCCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	1	1	1	1	1	2	2	0	2	2	2
	RCCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	7	14	4	31	
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	32	10	29	19	53	32	10	29	20	53	33	10	32	20	54
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	0	4	1	2	0	5	4	4	3	0	12	
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	3	2	1	33	0	2	1	2	0	4	3	1	3	1	4	10	5	12	4	14
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	139	79	60	5	31	39	20	40	0	74	42	20	45	0	75	46	19	47	0	82
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	1	0	20	8	12	2	37	14	13	8	2	38	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	2	2	0	0	0	32	3	32	30	35	37	2	37	35	40	43	7	43	35	50
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	11	0	11	11	11
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	124	59	65	3	22	21	18	13	0	68	29	20	23	3	74	33	20	28	4	77
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	8	2	6	12	0	0	0	0	0	0	7	6	6	0	21	8	6	7	3	21
	RD0060	CHÉDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RF0280	CHERATOCONO	223	148	75	0	2	33	16	29	12	85	34	16	30	14	85	38	16	35	14	86
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	117	48	69	45	6	52	15	53	12	85	54	14	55	13	85	58	14	60	21	89
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	10	6	4	0	10	34	11	35	14	51	38	10	40	15	51	42	12	47	15	57
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7
	RCG040	CISTINURIA	58	32	26	67	3	18	13	18	0	56	24	15	22	1	56	38	16	39	3	69
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	74	5	69	5	43	40	16	38	15	76	46	15	44	21	77	49	15	47	23	81
	RCG050	CITRULLINEMIA	12	7	5	75	33	7	14	1	0	39	7	14	1	0	39	12	13	6	1	39
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	28	8	27	18	44	29	9	27	20	48	33	12	27	21	51
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	70	37	33	47	9	35	16	34	1	68	38	16	39	3	68	47	16	47	8	82

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	10	6	4	0	40	0	0	0	0	1	0	0	0	1	2	1	1	0	5	
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29		
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4	7		
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	1	65	34	32	34	2	66
	RCCG010	CONN SINDROME DI	8	3	5	50	0	48	11	51	26	61	54	8	56	40	64	60	7	58	50	75
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	96	16	80	38	3	44	16	43	7	75	48	16	47	7	77	52	15	51	20	81
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	851	77	774	39	3	43	15	43	3	85	46	14	46	9	87	48	14	48	13	87
	RCCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	32	14	28	18	55	35	13	35	18	55	36	14	36	19	56
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	174	81	93	22	20	48	13	47	10	84	51	13	51	11	85	55	13	55	17	85
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	11	6	5	0	0	0	0	0	0	0	8	8	6	0	22	10	8	9	1	23
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	140	105	35	0	5	0	0	0	0	3	2	6	1	0	53	7	7	5	0	53
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	6	5	3	1	13	9	9	5	1	21
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	10	5	6	6	16
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	209	41	168	43	3	60	13	60	27	91	62	12	63	27	91	67	11	69	29	92
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	4	2	2	0	0	11	19	0	0	44	12	18	2	0	44	19	16	13	6	45
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	8	5	3	3	1	10
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	1	3	2	3
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	20	10	10	25	0	23	13	20	4	60	37	16	38	6	60	40	15	43	14	61
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	4	1	3	50	0	12	19	1	0	45	12	20	1	0	46	15	19	6	1	46
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	24	11	42	35	14	40	17	56
	RCCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	3	3	0	100	0	24	19	25	1	48	30	23	31	1	58	33	20	31	10	58
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	49	29	20	73	0	48	16	47	17	85	48	16	47	17	85	52	15	52	17	86

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RM0010	DERMATOMIOSITE	79	27	52	32	3	35	24	35	1	82	35	24	37	2	82	42	20	43	3	83
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	34
	RCC160	DIGEORGE SINDROME DI	40	21	19	0	13	0	1	0	0	3	3	4	1	0	15	6	5	6	0	18
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	20	14	39	24	9	20	14	39
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	4	1	3	0	25	22	13	24	4	37	25	13	29	4	37	33	4	33	27	38
	RCC060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	9	9	12	1	0	25
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	23	0	78	40	17	39	0	79	48	17	46	2	88
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	4	0	4	0	0	3	4	0	0	10	10	9	6	1	24	11	8	8	5	24
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	2	0	2	0	0	38	14	38	23	52	38	15	38	23	53	39	15	39	25	54
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	7	4	7	3	11
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	89	28	61	76	18	46	16	48	1	80	50	15	51	8	80	56	16	56	8	95
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	3	0	3	0	0	20	29	0	0	60	30	22	15	13	61	34	28	15	13	73
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	15	0	58	34	26	38	2	78	42	28	40	5	78
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	70	33	37	9	1	24	16	20	0	59	31	17	32	0	60	37	16	40	0	67
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	7	4	3	0	0	48	14	46	27	65	55	12	60	32	70	58	14	61	33	75
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	12	8	4	17	8	1	1	0	0	3	3	4	2	0	16	8	5	7	1	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	19	7	12	11	11	19	15	17	0	47	28	18	29	3	59	36	20	42	6	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	49	42	7	8	4	10	14	4	0	54	13	16	6	0	55	20	16	17	2	58
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	38	36	2	42	8	4	6	3	0	37	6	6	5	1	38	12	9	9	1	38
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS	1	0	1	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	1	0	1	0	100	38	0	38	38	38	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	38	22	16	11	5	27	14	25	5	60	36	16	33	8	72	40	15	37	9	72
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	2	56	53	58	62	8	62	54	70
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	46	20	43	20	76
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	2	0	2	0	0	7	3	7	5	10	23	9	23	14	32	24	9	24	14	33
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	3	0	3	0	0	16	14	13	0	34	33	3	34	28	36	34	4	37	28	37
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	3	2	1	100	33	66	7	64	58	75	72	5	76	65	76	75	4	77	69	78
	RN0880	EEC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	0	34	12	11	8	2	34	13	11	9	3	36
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	266	76	190	0	47	10	11	6	0	60	29	15	31	1	70	33	14	34	2	71
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	56	8	89
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	7	6	1	14	0	46	17	48	8	61	49	11	50	27	63	49	11	50	27	63
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	26	20	6	0	8	40	17	42	12	71	43	17	43	13	72	44	17	43	13	75
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	4	0	4	0	50	37	17	38	15	54	41	19	40	19	65	42	17	40	24	65
	RDG020	EMOFILIA A	679	648	31	10	16	2	7	0	0	65	15	17	8	0	74	36	19	36	0	96
	RDG020	EMOFILIA B	108	102	6	6	4	0	2	0	0	14	16	18	10	0	81	34	21	35	0	91
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	32	17	15	22	13	43	16	42	17	79	43	16	43	17	79	49	15	48	17	79
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	72	39	33	3	0	9	4	8	2	39	9	4	8	2	39	15	5	15	7	39

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	17	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	47	18	29	6	32	11	8	11	0	41	26	17	21	1	65	33	17	34	5	70
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	6	1	6	5	7
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	12	4	8	0	0	22	18	23	0	49	23	17	24	0	49	28	19	34	1	61
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	9	21	14	4	14	9	21	21	12	17	9	40
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	53	25	28	47	21	26	20	20	0	70	31	20	32	0	71	36	20	36	6	77
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	3	1	2	67	0	69	15	72	48	85	69	15	72	49	86	70	16	76	49	86
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	52	6	51	43	61	53	7	53	44	62	62	5	63	55	68
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	23	11	12	0	4	3	8	0	0	35	24	20	16	0	66	27	20	20	1	66
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	21	8	13	5	5	35	23	37	0	71	43	16	38	16	72	45	16	43	16	76
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	10	3	7	10	0	27	14	24	0	53	35	9	35	18	53	36	9	38	18	53
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	79	35	44	0	5	4	10	0	0	61	29	20	28	0	79	36	21	36	2	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	7	4	3	0	14	0	0	0	0	0	6	4	6	0	15	9	4	10	4	16
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	52	18	34	0	4	6	12	0	0	52	29	17	28	2	67	37	18	37	6	71
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	40	20	13	18	6	40	25	14	27	6	40
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	4	2	2	0	50	1	2	0	0	4	21	18	19	2	42	36	5	34	31	43
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	9	4	5	22	11	16	16	6	0	46	19	15	14	1	47	26	15	18	8	51
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	42	27	15	14	21	58	9	60	42	72	59	9	61	43	73	64	9	63	46	81
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	29	49	37	9	32	29	50
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG060	GALATTOSEMIA	19	11	8	68	21	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	19	11	17	0	46
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	37	0	37	37	37
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	3	1	2	67	67	4	4	3	1	9	6	3	6	2	10	13	8	17	2	21
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	18	13	5	33	0	24	23	15	0	76	27	23	18	2	77	28	23	18	2	78
	RN0320	GASTROSCHISI	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	24	14	10	42	4	22	17	17	1	59	28	19	26	1	63	40	17	36	7	69
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	83	37	46	81	19	21	15	19	0	69	27	16	26	2	69	32	16	33	4	77
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	6	5	1	17	0	3	2	3	0	5	5	4	4	0	13	10	5	9	3	18
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	40	22	18	60	18	1	3	0	0	18	6	11	1	0	50	18	13	14	0	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	12	6	25
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	34	18	16	38	24	26	18	22	0	59	35	20	39	0	65	44	21	47	0	77
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	17	9	8	59	47	1	2	1	0	7	5	8	2	0	32	16	14	15	1	46
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	8	4	4	0	0	21	19	15	3	62	27	19	21	7	69	33	19	27	10	72
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	4	2	4	1	6	15	2	15	13	17
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	96	66	30	1	0	25	20	23	0	84	28	20	30	0	84	39	16	39	4	85
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	11	6	5	0	0	3	9	0	0	32	12	16	2	0	48	15	15	8	0	48
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	110	53	57	45	7	52	17	56	5	94	53	17	56	7	95	59	16	63	10	95
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	9	9	1	18

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	15	9	6	7	0	1	3	0	0	11	1	3	0	0	11	4	6	2	0	24
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	20	17	20	3	37	20	17	20	3	37	24	14	24	10	37
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	4	1	3	0	25	22	17	22	2	43	23	17	23	4	44	30	20	31	4	53
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	124	61	63	16	29	21	19	17	0	65	29	18	24	1	76	36	17	34	5	76
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	63	21	21	6	0	63
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	10	11	2	1	25	23	11	22	10	37	30	5	29	25	37
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	22	7	15	77	9	1	1	0	0	3	8	9	4	0	30	13	9	10	2	30
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	8	4	4	50	0	47	12	51	27	61	50	13	55	27	64	59	12	64	32	69
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	6	7	0	13
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	11	12	6	0	32	12	12	6	2	32
1C	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	2	0	0	0	14	13	14	1	27	23	17	23	6	40	42	5	42	37	47
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA	620	317	303	41	11	0	0	0	0	0	1	4	0	0	38	11	11	7	0	54
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	8	1	0	0	18
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	8	4	4	0	13	5	6	2	0	17	11	10	6	3	34	25	9	25	9	40
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	8	5	3	25	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	4	6	1	14
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RCG040	IPERPROLINEMIA	3	3	0	33	0	0	0	0	0	0	3	2	4	1	5	11	3	13	7	13
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	15	12	3	0	0	28	8	28	15	42	40	7	42	27	51	40	8	42	27	51
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	2	2	0	0	0	49	3	49	46	52	62	11	62	51	73	66	9	66	56	75
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	8	4	4	50	13	23	14	21	2	49	31	13	29	17	52	34	14	32	18	55
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	8	13	4	0	36	11	12	6	3	36
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	4	2	2	0	0	7	13	0	0	30	11	11	7	3	30	12	10	8	3	30
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	3	0	3	0	0	42	8	44	31	51	44	7	44	35	52	44	8	44	35	54
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	89	46	43	2	34	33	19	30	0	86	33	19	31	0	87	40	18	37	3	90
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	8	4	4	25	25	37	18	38	0	64	39	17	39	7	65	46	15	45	15	72
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	0	13	15	4	0	41	18	20	4	0	70
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	28	46	17	46	29	63
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	0	23	22	13	0	72	25	23	13	2	74
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	11	7	4	0	36	1	1	1	0	1	7	5	6	0	16	10	7	9	1	20
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	8	7	1	0	13	0	0	0	0	1	8	9	6	0	28	10	8	7	2	28
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	28	21	7	54	0	18	8	16	0	40	26	11	23	14	59	30	12	25	15	60
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	20	9	11	5	5	3	5	1	0	25	21	19	13	0	53	25	18	25	1	54
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	242	154	88	0	0	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	6	0	19
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	59	26	33	29	53	32	20	30	0	80	44	20	41	2	82	46	19	43	2	83
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	7	6	1	57	0	43	14	41	20	69	54	10	52	41	70	59	12	59	41	80
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	98	98	0	28	2	15	16	14	0	65	20	16	19	0	65	27	17	29	0	67
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	36	25	49	53	6	52	46	61	55	5	53	51	61
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	21	8	13	0	29	0	1	0	0	3	18	15	18	1	40	25	15	26	3	53
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	7	0	40	12	16	7	0	54	17	18	12	1	61
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	1	1	0	0	100	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7	15	0	15	15	15
	RNG060	LARSEN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG070	LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	2	1	1	0	100	20	10	20	10	30	41	10	41	32	51	42	10	42	32	53
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	59	29	30	85	58	3	7	1	0	39	5	8	2	0	40	9	9	7	0	40
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	29	12	17	28	10	3	3	1	0	16	8	7	7	0	26	23	15	25	2	50

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1530	LEOPARD SINDROME	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	26	20	12	12	55	27	20	13	12	56
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	0	0	0	0	12	8	9	3	23	25	9	29	13	33	
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)	1	1	0	100	100	7	0	7	7	7	21	0	21	21	21	34	0	34	34	34
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	19	17	18	1	40	20	16	18	2	40	30	16	36	3	44
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	56	33	22	40	1	57	36	21	42	5	59
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	34	13	21	50	6	52	16	56	10	76	55	16	58	12	83	58	16	61	12	84
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	7	1	7	6	8	13	4	13	9	18
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	39	0	39	5	51	38	12	38	16	70	40	12	41	22	70	47	12	45	26	71
	RN0050	LISSENCEFALIA	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	6	2	7	3	7	
	RCG040	LOWE SINDROME DI	5	5	0	40	20	1	2	0	0	5	4	2	5	1	6	6	4	6	1	10
	RA0030	LYME MALATTIA DI	20	8	12	0	0	12	14	7	1	64	12	14	7	1	64	12	14	8	1	64
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	17	9	8	94	41	0	0	0	0	2	1	4	0	0	17	13	8	14	0	24
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	17	16	1	0	47	1	2	1	0	8	3	3	2	0	10	19	10	18	3	34
	RCG060	MANNOSIDOSI	7	5	2	86	43	3	2	3	0	8	16	7	17	4	28	31	8	28	20	44
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	532	278	254	0	56	22	17	17	0	77	26	17	24	0	77	29	17	29	1	79
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RN0710	MELAS SINDROME	46	17	29	46	52	23	15	20	0	65	33	18	30	1	68	36	18	34	4	71
	RN0720	MERRF SINDROME	37	21	16	19	35	40	19	43	2	74	47	18	52	10	75	52	17	57	12	80
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	3	9	7	5	2	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	13	6	7	85	23	0	0	0	0	1	0	0	0	1	3	3	1	0	9	
	RN0020	MICROCEFALIA	7	4	3	29	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	11	8	8	2	29
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	36	48

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	2	1	1	0	50	28	23	28	5	51	32	26	32	6	58	33	26	33	7	59
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	4	2	2	0	25	5	4	5	0	10	9	8	5	3	22	14	8	14	4	23
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	4	3	1	25	25	24	8	28	10	32	33	4	32	29	39	39	6	38	32	49
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	7	4	3	0	0	4	4	2	2	15	22	12	26	5	38	29	17	35	5	59
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	8	6	2	0	0	10	13	5	1	40	21	23	10	4	63	22	22	11	4	63
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15	6	7	1	1	16
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	10	2	9	7	13	11	2	10	9	13	16	2	17	13	18
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	17	5	12	41	53	1	2	1	0	7	3	3	1	1	11	12	10	9	1	36
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	76	38	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	5	11	2	27
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	11	5	6	64	36	2	3	1	0	12	5	3	4	2	12	13	7	11	4	22
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	18	9	9	17	50	2	1	2	0	4	4	4	4	0	20	18	14	13	1	59
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	1	0	1	0	1	2	1	2	1	5	5	2	6	3	7
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RF0150	NARCOLESSIA	29	19	10	21	14	24	15	20	7	60	39	16	38	10	67	42	16	38	13	70
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	562	261	301	0	1	3	9	0	0	69	13	15	6	0	73	20	17	13	0	77
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	10	6	4	10	30	26	18	28	0	51	35	20	37	8	71	41	18	39	14	72
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	28	6	2	64	33	23	16	16	65	37	27	18	17	75

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	2	1	1	50	50	39	13	39	26	52	69	10	69	59	79	70	9	70	61	79
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	4	2	2	25	50	30	22	31	1	55	41	23	45	8	67	41	23	45	8	67
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	20	12	8	0	20	25	17	20	5	60	29	19	24	5	66	31	20	24	6	66
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	5	4	1	40	20	14	12	10	1	31	17	12	14	1	32	20	13	19	1	37
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	39	28	11	0	0	2	8	0	0	51	10	14	5	0	59	14	15	10	1	64
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	1	15	4	15	11	19	17	4	17	13	21
	RCG040	OMOCISTINURIA	13	6	7	100	8	19	16	18	0	55	23	16	26	0	55	32	13	32	2	56
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	7	1	7	6	8	12	4	12	8	16	15	4	15	11	19
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	19	6	13	79	21	13	22	2	0	82	14	21	3	0	82	27	20	22	2	83
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	9	7	2	0	22	21	16	14	0	53	24	14	18	10	53	29	13	28	13	53
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	36	17	19	0	0	21	21	11	0	65	32	21	37	0	69	34	21	39	1	76
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	4	2	2	25	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	16	10	6	10	2	17
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	6	3	3	0	0	33	17	36	5	55	36	18	42	5	55	36	18	43	6	56
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	5	4	1	40	20	15	18	6	3	50	24	18	16	4	52	34	18	31	5	53
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	89	46	43	10	40	30	19	30	0	65	41	18	41	1	73	43	17	45	6	74
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	4	2	2	25	50	4	5	1	0	12	19	18	14	2	45	27	14	23	12	49
	RL0030	PEMFIGO	190	88	102	63	1	52	15	52	16	85	53	14	53	16	85	56	14	57	18	89
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	37	19	18	81	8	60	16	61	22	86	61	16	66	23	86	64	16	68	23	86
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	288	135	153	47	1	73	15	77	6	102	74	13	77	20	103	76	13	78	21	103

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	6	3	3	0	17	21	11	18	8	40	23	11	24	8	40	29	9	30	13	40
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	15	13	15	2	28
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	4	1	3	0	0	8	8	8	0	17	20	12	17	7	39	23	11	23	7	39
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	48	0	48	48	48
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	15	7	8	0	33	7	11	0	0	31	15	10	13	0	32	32	17	31	9	66
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66
	RN1610	POEMS SINDROME	20	16	4	5	50	51	9	50	34	65	53	10	54	35	72	58	11	56	41	79
	RN0430	POLAND SINDROME DI	30	19	11	0	0	9	15	0	0	49	19	17	17	0	60	21	17	20	0	60
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	87	44	43	46	5	60	14	63	25	89	60	14	63	25	89	63	12	65	30	89
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	13	9	4	38	0	46	21	51	6	77	47	22	52	7	85	52	20	57	12	85
	RM0060	POLICONDRITE	10	2	8	90	10	55	8	54	37	68	56	8	55	40	69	60	4	61	53	69
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	58	29	18	20	11	60	32	19	24	13	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	4	1	3	0	0	20	8	24	6	26	20	8	24	6	26	35	17	39	9	53
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	2	1	1	0	0	36	8	36	28	44	38	7	38	31	45	43	2	43	41	45
	RM0020	POLIMIOSITE	61	15	46	52	3	52	17	53	9	87	53	17	55	16	88	55	16	58	16	89
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	172	122	50	51	9	53	17	55	4	87	56	17	58	4	87	59	17	62	5	88
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	21	15	6	5	19	36	18	32	7	70	36	18	33	7	70	45	15	41	21	75
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	17	5	12	0	6	35	12	38	7	58	36	12	39	7	58	38	14	39	8	63
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	52	22	72	52	11	54	23	74	64	13	68	24	85
1B	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	13	0	13	13	13

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	5	1	4	0	0	38	9	40	22	48	43	7	43	30	50	44	7	43	32	52
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	11	4	7	27	0	40	25	39	3	74	41	24	39	3	74	43	25	40	4	80
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	41	7	34	15	2	41	14	37	17	77	41	14	37	17	77	46	14	43	20	77
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	91	50	41	18	18	0	0	0	0	0	1	2	0	0	10	7	5	6	0	22
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	4	3	4	1	10
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	194	85	109	0	9	18	21	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	233	79	154	0	12	21	20	21	0	77	39	15	38	5	79	45	16	43	13	94
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	26	15	11	0	0	4	4	2	0	16	20	11	19	2	39	25	11	25	7	47
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	8	2	6	0	0	31	25	28	0	79	45	17	42	21	79	45	17	42	21	80
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	0	18	9	8	4	1	20
	RN0630	PSEUDOXTOMA ELASTICO	6	3	3	0	0	30	23	17	8	62	41	18	41	17	62	42	18	42	19	63
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	421	38	383	34	4	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	15	7	8	73	0	16	17	3	0	57	24	20	27	0	57	36	18	37	3	68
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	19	5	8	1	0	19	14	9	12	1	31
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	42	17	25	17	5	30	12	30	0	50	36	12	36	13	65	46	12	44	22	69
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	256	137	119	0	14	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	81
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33
	RB0020	RETINOBLASTOMA	14	6	8	0	21	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	4	5	1	0	19
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6
	RF0040	RETT SINDROME DI	88	1	87	10	28	1	1	1	0	10	6	6	3	1	30	13	9	11	1	40
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	8	4	4	0	0	10	16	0	0	39	12	16	4	0	39	15	17	8	1	45
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	10	6	9	2	21

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	720	398	322	62	10	63	12	65	10	88	64	12	66	22	88	66	12	68	23	89
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	19	11	8	42	16	54	11	54	32	72	59	9	59	44	72	61	8	63	47	74
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	196	83	113	6	20	4	9	0	0	48	11	14	3	0	75	22	16	19	0	76
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	12	4	12	8	16
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	2	1	1	50	50	3	3	3	1	6	10	8	10	2	18	12	10	12	2	22
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	128	70	58	7	23	19	18	14	0	71	29	19	29	0	74	36	17	34	1	80
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	10	1	10	8	11
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	7	4	3	29	71	13	4	15	6	18	30	6	33	20	37	34	7	34	21	43
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	17	17	17	0	33	17	17	17	0	33
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	4	2	2	0	0	0	1	0	0	2	12	5	11	7	18	12	5	12	7	18
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	28	20	28	8	47	35	15	35	19	50
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	19	9	10	100	11	36	19	33	0	80	45	15	44	18	81	49	17	45	19	86
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	32	24	8	0	6	3	12	0	0	66	12	14	8	0	68	13	14	9	2	71
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	133	62	71	2	6	8	14	3	0	78	9	14	3	0	78	14	14	10	2	78
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	13	10	3	0	8	41	11	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	69
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	2	2	0	0	0	5	3	5	2	8	13	4	13	9	17	17	7	17	9	24
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	45	13	40	32	62
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	34	23	11	6	0	1	4	0	0	25	4	6	2	0	25	9	7	7	0	29
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	181	93	88	4	6	1	4	0	0	30	10	10	6	0	53	12	10	9	0	53
	RN1700	SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIIG-HOFFMAN)	3	2	1	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RFG050	SMA TIPO 2	6	4	2	0	33	1	0	1	1	1	3	4	1	1	11	4	6	2	1	17
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	6	4	2	17	0	4	6	1	0	17	13	21	4	2	59	14	20	5	2	59
	RFG050	SMA TIPO 4	1	0	1	0	0	26	0	26	26	26	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	8	5	5	4	18	11	6	12	4	20
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	24	15	9	0	13	27	17	25	5	60	32	18	31	6	64	43	16	42	19	70
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	51	21	30	51	2	70	7	70	52	86	74	7	73	53	87	75	7	75	53	88
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	54	30	17	32	1	54	33	16	33	2	54
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	15	7	8	7	0	4	10	0	0	40	8	11	2	0	41	19	14	12	2	44
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	41	3	38	49	7	42	16	44	12	73	44	16	47	13	73	52	13	54	13	76
	RDG010	TALASSEMIE	491	226	265	44	2	7	12	1	0	64	8	14	1	0	73	32	14	33	0	77
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	33	5	31	28	40	38	12	31	28	55	38	12	31	28	55
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	651	324	327	3	62	21	15	18	1	86	46	18	47	4	86	51	18	52	4	93
	RCG040	TIROSINEMIA	11	7	4	45	9	1	1	0	0	3	2	2	1	0	7	16	15	19	0	39
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	21
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	54	0	54	54	54	56	0	56	56	56
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	12	5	0	49	34	21	32	0	75	37	19	39	3	78
	RN0680	TURNER SINDROME DI	135	1	134	64	0	3	7	0	0	39	7	8	6	0	51	13	10	12	0	53
	RFG110	USHER SINDROME DI	28	15	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	82
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	6	3	3	0	0	0	0	0	0	0	20	19	19	0	44	20	19	19	0	44
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	11	9	2	0	27	11	17	4	0	58	12	19	4	0	59	14	18	7	0	59
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	5	3	2	60	0	40	14	46	17	56	41	15	46	17	60	44	15	49	22	64

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	2	0	2	0	0	27	4	27	23	30	27	4	27	23	30	45	3	45	42	48
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	467	187	280	1	8	6	15	0	0	76	29	19	27	0	80	42	20	41	3	90
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RC0060	WERNER SINDROME DI	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33
	RF0140	WEST SINDROME DI	17	10	7	29	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	3	1	6
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	20	17	3	55	25	52	12	53	28	70	57	12	58	35	72	60	13	63	37	80
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	46	22	24	0	0	4	10	0	0	31	11	12	5	0	48	16	12	16	1	48
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	4	2	4	1	6	4	2	4	1	6	8	2	8	5	10
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	86	46	40	84	26	18	13	14	0	51	19	13	16	2	52	34	15	37	2	62
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	15	10	9	10	1	19	34	11	34	23	45
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	10	3	7	0	0	0	0	0	0	0	11	10	8	1	27	13	11	13	1	29
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	18	0	18	18	18
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	31	0	31	31	31	36	0	36	36	36	40	0	40	40	40

LEGENDA**COD** CODICE ESEZIONE**TOT** NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLOMR**M/F** SESSO**PT (%)** PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO**E.R. (%)** PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA**DS** DEVIAZIONE STANDARD**MIN/MAX** RANGE**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 17/02/2012

Tabella 14. Sintesi dei principali dati raccolti dal RIOMR al 30.06.12. Condizioni rare elencate per numero decrescente di casi censiti. Legenda a pagina 112 (1/1/19)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	851	77	774	39	3	43	15	43	3	85	46	14	46	9	87	48	14	48	13	87
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	720	398	322	62	10	63	12	65	10	88	64	12	66	22	88	66	12	68	23	89
	RDG020	EMOFILIA A	679	648	31	10	16	2	7	0	0	65	15	17	8	0	74	36	19	36	0	96
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	651	324	327	3	62	21	15	18	1	86	46	18	47	4	86	51	18	52	4	93
	RCCG040	IPERFENILANINEMIA	620	317	303	41	11	0	0	0	0	0	1	4	0	0	38	11	11	7	0	54
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	562	261	301	0	1	3	9	0	0	69	13	15	6	0	73	20	17	13	0	77
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	23	0	78	40	17	39	0	79	48	17	46	2	88
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	532	278	254	0	56	22	17	17	0	77	26	17	24	0	77	29	17	29	1	79
	RDG010	TALASSEMIE	491	226	265	44	2	7	12	1	0	64	8	14	1	0	73	32	14	33	0	77
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	467	187	280	1	8	6	15	0	0	76	29	19	27	0	80	42	20	41	3	90
	RCCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	434	260	174	15	50	52	19	58	0	84	56	16	59	7	86	58	16	61	7	89
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	421	38	383	34	4	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	288	135	153	47	1	73	15	77	6	102	74	13	77	20	103	76	13	78	21	103
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	266	76	190	0	47	10	11	6	0	60	29	15	31	1	70	33	14	34	2	71
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	256	137	119	0	14	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	81
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	242	154	88	0	0	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	6	0	19
1B	RCCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	56	8	89
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	233	79	154	0	12	21	20	21	0	77	39	15	38	5	79	45	16	43	13	94
	RF0280	CHERATOCONO	223	148	75	0	2	33	16	29	12	85	34	16	30	14	85	38	16	35	14	86
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	209	41	168	43	3	60	13	60	27	91	62	12	63	27	91	67	11	69	29	92
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	201	82	119	1	19	16	17	11	0	79	19	18	13	0	79	23	18	16	1	80
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	196	83	113	6	20	4	9	0	0	48	11	14	3	0	75	22	16	19	0	76
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	194	85	109	0	9	18	21	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	191	89	102	17	2	5	8	2	0	55	7	9	3	0	55	20	16	14	1	68
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	191	49	142	42	2	72	8	72	53	88	72	8	72	53	89	74	8	73	53	92
	RL0030	PEMFIGO	190	88	102	63	1	52	15	52	16	85	53	14	53	16	85	56	14	57	18	89
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	181	93	88	4	6	1	4	0	0	30	10	10	6	0	53	12	10	9	0	53
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	175	61	114	14	4	4	6	0	0	35	5	7	1	0	41	13	10	11	0	51
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	174	81	93	22	20	48	13	47	10	84	51	13	51	11	85	55	13	55	17	85
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	172	122	50	51	9	53	17	55	4	87	56	17	58	4	87	59	17	62	5	88
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	165	80	85	7	42	37	15	36	1	70	44	15	44	1	76	48	14	48	1	83
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	158	75	83	44	53	15	10	12	3	62	24	13	21	6	65	34	14	33	6	69
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	140	105	35	0	5	0	0	0	0	3	2	6	1	0	53	7	7	5	0	53
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA I ANTITRIPSINA	139	79	60	5	31	39	20	40	0	74	42	20	45	0	75	46	19	47	0	82
	RN0680	TURNER SINDROME DI	135	1	134	64	0	3	7	0	0	39	7	8	6	0	51	13	10	12	0	53
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	134	74	60	53	7	34	14	32	3	77	38	13	37	7	78	41	12	40	14	79
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	133	62	71	2	6	8	14	3	0	78	9	14	3	0	78	14	14	10	2	78
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	128	70	58	7	23	19	18	14	0	71	29	19	29	0	74	36	17	34	1	80
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	124	61	63	16	29	21	19	17	0	65	29	18	24	1	76	36	17	34	5	76
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	124	59	65	3	22	21	18	13	0	68	29	20	23	3	74	33	20	28	4	77
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	117	48	69	45	6	52	15	53	12	85	54	14	55	13	85	58	14	60	21	89
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	110	53	57	45	7	52	17	56	5	94	53	17	56	7	95	59	16	63	10	95
	RDG020	EMOFILIA B	108	102	6	6	4	0	2	0	0	14	16	18	10	0	81	34	21	35	0	91
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	98	98	0	28	2	15	16	14	0	65	20	16	19	0	65	27	17	29	0	67
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	96	66	30	1	0	25	20	23	0	84	28	20	30	0	84	39	16	39	4	85
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	96	16	80	38	3	44	16	43	7	75	48	16	47	7	77	52	15	51	20	81

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0190	ANO IMPERFORATO	93	48	45	1	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	5	4	4	0	16
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	91	50	41	18	18	0	0	0	0	0	1	2	0	0	10	7	5	6	0	22
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	89	46	43	2	34	33	19	30	0	86	33	19	31	0	87	40	18	37	3	90
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	89	28	61	76	18	46	16	48	1	80	50	15	51	8	80	56	16	56	8	95
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	89	46	43	10	40	30	19	30	0	65	41	18	41	1	73	43	17	45	6	74
	RF0040	RETT SINDROME DI	88	1	87	10	28	1	1	1	0	10	6	6	3	1	30	13	9	11	1	40
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	87	44	43	46	5	60	14	63	25	89	60	14	63	25	89	63	12	65	30	89
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	86	46	40	84	26	18	13	14	0	51	19	13	16	2	52	34	15	37	2	62
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	83	37	46	81	19	21	15	19	0	69	27	16	26	2	69	32	16	33	4	77
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	79	35	44	0	5	4	10	0	0	61	29	20	28	0	79	36	21	36	2	87
	RM0010	DERMATOMIOSITE	79	27	52	32	3	35	24	35	1	82	35	24	37	2	82	42	20	43	3	83
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	74	5	69	5	43	40	16	38	15	76	46	15	44	21	77	49	15	47	23	81
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	72	39	33	3	0	9	4	8	2	39	9	4	8	2	39	15	5	15	7	39
	RI0010	ACALASIA	72	37	35	3	1	43	21	45	7	81	47	21	49	9	82	54	20	54	9	88
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	70	33	37	9	1	24	16	20	0	59	31	17	32	0	60	37	16	40	0	67
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	70	37	33	47	9	35	16	34	1	68	38	16	39	3	68	47	16	47	8	82
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	68	40	28	29	44	24	17	21	0	66	30	17	30	1	77	32	17	33	5	79
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	64	38	26	6	2	1	6	0	0	37	10	10	8	0	38	12	10	9	1	38
	RM0020	POLIMIOSITE	61	15	46	52	3	52	17	53	9	87	53	17	55	16	88	55	16	58	16	89
	RCG040	ALBINISMO	60	35	25	0	37	0	0	0	0	0	10	14	3	0	50	14	15	7	1	51
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	59	26	33	29	53	32	20	30	0	80	44	20	41	2	82	46	19	43	2	83
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	59	29	30	85	58	3	7	1	0	39	5	8	2	0	40	9	9	7	0	40
	RCG040	CISTINURIA	58	32	26	67	3	18	13	18	0	56	24	15	22	1	56	38	16	39	3	69

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	53	25	28	47	21	26	20	20	0	70	31	20	32	0	71	36	20	36	6	77
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	0	41	20	11	18	2	53
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	52	18	34	0	4	6	12	0	0	52	29	17	28	2	67	37	18	37	6	71
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	51	21	30	51	2	70	7	70	52	86	74	7	73	53	87	75	7	75	53	88
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	52	22	72	52	11	54	23	74	64	13	68	24	85
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	49	42	7	8	4	10	14	4	0	54	13	16	6	0	55	20	16	17	2	58
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	49	29	20	73	0	48	16	47	17	85	48	16	47	17	85	52	15	52	17	86
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	48	19	29	4	4	9	10	5	0	44	12	12	9	0	44	22	12	19	3	48
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	47	18	29	6	32	11	8	11	0	41	26	17	21	1	65	33	17	34	5	70
	RN0710	MELAS SINDROME	46	17	29	46	52	23	15	20	0	65	33	18	30	1	68	36	18	34	4	71
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	46	22	24	0	0	4	10	0	0	31	11	12	5	0	48	16	12	16	1	48
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	42	27	15	14	21	58	9	60	42	72	59	9	61	43	73	64	9	63	46	81
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	42	24	18	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	4	1	0	13
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	42	17	25	17	5	30	12	30	0	50	36	12	36	13	65	46	12	44	22	69
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	41	3	38	49	7	42	16	44	12	73	44	16	47	13	73	52	13	54	13	76
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	41	7	34	15	2	41	14	37	17	77	41	14	37	17	77	46	14	43	20	77
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	40	22	18	60	18	1	3	0	0	18	6	11	1	0	50	18	13	14	0	51
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	40	21	19	0	13	0	1	0	0	3	3	4	1	0	15	6	5	6	0	18
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	39	0	39	5	51	38	12	38	16	70	40	12	41	22	70	47	12	45	26	71
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	39	28	11	0	0	2	8	0	0	51	10	14	5	0	59	14	15	10	1	64
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	38	36	2	42	8	4	6	3	0	37	6	6	5	1	38	12	9	9	1	38
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	38	22	16	11	5	27	14	25	5	60	36	16	33	8	72	40	15	37	9	72
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	37	19	18	81	8	60	16	61	22	86	61	16	66	23	86	64	16	68	23	86

Tabella 14 (4/19)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0720	MERRF SINDROME	37	21	16	19	35	40	19	43	2	74	47	18	52	10	75	52	17	57	12	80
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	37	15	37	3	72
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	36	17	19	0	0	21	21	11	0	65	32	21	37	0	69	34	21	39	1	76
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	34	18	16	38	24	26	18	22	0	59	35	20	39	0	65	44	21	47	0	77
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	34	11	23	9	3	31	16	29	0	78	34	16	32	9	78	43	20	39	10	92
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	34	13	21	50	6	52	16	56	10	76	55	16	58	12	83	58	16	61	12	84
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	34	23	11	6	0	1	4	0	0	25	4	6	2	0	25	9	7	7	0	29
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	32	17	15	22	13	43	16	42	17	79	43	16	43	17	79	49	15	48	17	79
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	32	24	8	0	6	3	12	0	0	66	12	14	8	0	68	13	14	9	2	71
	RN0430	POLAND SINDROME DI	30	19	11	0	0	9	15	0	0	49	19	17	17	0	60	21	17	20	0	60
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	29	12	17	76	7	10	16	1	0	53	16	20	9	0	66	22	20	13	0	74
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	29	12	17	28	10	3	3	1	0	16	8	7	7	0	26	23	15	25	2	50
	RF0150	NARCOLESSIA	29	19	10	21	14	24	15	20	7	60	39	16	38	10	67	42	16	38	13	70
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	28	21	7	54	0	18	8	16	0	40	26	11	23	14	59	30	12	25	15	60
	RFG110	USHER SINDROME DI	28	15	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	82
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	12	5	0	49	34	21	32	0	75	37	19	39	3	78
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	26	20	6	0	8	40	17	42	12	71	43	17	43	13	72	44	17	43	13	75
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	26	15	11	0	0	4	4	2	0	16	20	11	19	2	39	25	11	25	7	47
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	24	14	10	42	4	22	17	17	1	59	28	19	26	1	63	40	17	36	7	69
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	24	23	1	46	79	22	16	22	4	62	26	17	26	4	62	31	20	33	4	69
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	24	15	9	0	13	27	17	25	5	60	32	18	31	6	64	43	16	42	19	70
	RN0210	ATRESIA BILIARE	24	12	12	12	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	17
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	24	13	11	0	8	0	0	0	0	1	2	4	1	0	16	4	4	3	0	18

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	23	11	12	0	4	3	8	0	0	35	24	20	16	0	66	27	20	20	1	66
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	23	14	9	43	30	48	17	52	11	73	53	16	57	19	80	55	16	59	19	80
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	22	7	15	77	9	1	1	0	0	3	8	9	4	0	30	13	9	10	2	30
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	21	15	6	5	19	36	18	32	7	70	36	18	33	7	70	45	15	41	21	75
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	76	38	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	5	11	2	27
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	21	8	13	5	5	35	23	37	0	71	43	16	38	16	72	45	16	43	16	76
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	21	8	13	0	29	0	1	0	0	3	18	15	18	1	40	25	15	26	3	53
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	20	17	3	55	25	52	12	53	28	70	57	12	58	35	72	60	13	63	37	80
	RA0030	LYME MALATTIA DI	20	8	12	0	0	12	14	7	1	64	12	14	7	1	64	12	14	8	1	64
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	75	5	7	12	1	0	45	11	13	5	0	45	19	16	17	4	66
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	20	12	8	0	20	25	17	20	5	60	29	19	24	5	66	31	20	24	6	66
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	20	10	10	25	0	23	13	20	4	60	37	16	38	6	60	40	15	43	14	61
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	20	9	11	5	5	3	5	1	0	25	21	19	13	0	53	25	18	25	1	54
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	20	10	10	15	0	1	1	1	0	3	9	15	3	1	49	12	15	5	1	51
	RN1610	POEMS SINDROME	20	16	4	5	50	51	9	50	34	65	53	10	54	35	72	58	11	56	41	79
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	19	6	13	79	21	13	22	2	0	82	14	21	3	0	82	27	20	22	2	83
	RCG060	GALATTOSEMIA	19	11	8	68	21	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	19	11	17	0	46
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	19	11	8	42	16	54	11	54	32	72	59	9	59	44	72	61	8	63	47	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	19	7	12	11	11	19	15	17	0	47	28	18	29	3	59	36	20	42	6	74
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	19	9	10	100	11	36	19	33	0	80	45	15	44	18	81	49	17	45	19	86
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	0	23	22	13	0	72	25	23	13	2	74
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	18	9	9	17	50	2	1	2	0	4	4	4	4	0	20	18	14	13	1	59
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFLIA	18	13	5	33	0	24	23	15	0	76	27	23	18	2	77	28	23	18	2	78

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	18	8	10	0	6	0	0	0	0	1	0	0	0	1	2	3	1	0	12	
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	17	9	8	94	41	0	0	0	2	1	4	0	0	17	13	8	14	0	24	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	17	9	8	59	47	1	2	1	0	7	5	8	2	0	32	16	14	15	1	46
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	17	5	12	0	6	35	12	38	7	58	36	12	39	7	58	38	14	39	8	63
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	17	5	12	41	53	1	2	1	0	7	3	3	1	1	11	12	10	9	1	36
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	17	16	1	0	47	1	2	1	0	8	3	3	2	0	10	19	10	18	3	34
	RF0140	WEST SINDROME DI	17	10	7	29	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	3	1	6
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	13	15	4	0	41	18	20	4	0	70	
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	17	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	15	7	8	73	0	16	17	3	0	57	24	20	27	0	57	36	18	37	3	68
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	15	12	3	0	0	28	8	28	15	42	40	7	42	27	51	40	8	42	27	51
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	15	7	8	0	33	7	11	0	0	31	15	10	13	0	32	32	17	31	9	66
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	15	8	7	40	13	16	10	14	1	33	30	14	31	5	57	34	15	34	9	62
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	15	9	6	7	0	1	3	0	0	11	1	3	0	0	11	4	6	2	0	24
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	63	21	21	6	0	63	
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	15	7	8	7	0	4	10	0	0	40	8	11	2	0	41	19	14	12	2	44
	RB0020	RETINOBLASTOMA	14	6	8	0	21	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	4	5	1	0	19
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	14	7	7	7	43	58	7	56	44	67	61	7	60	51	74	63	6	63	51	74
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	13	6	7	85	23	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	9	
	RCG040	OMOCISTINURIA	13	6	7	100	8	19	16	18	0	55	23	16	26	0	55	32	13	32	2	56
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	13	10	3	0	8	41	11	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	69
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	13	9	4	38	0	46	21	51	6	77	47	22	52	7	85	52	20	57	12	85

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	54	30	17	32	1	54	33	16	33	2	54
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	9	0	53
	RCG050	CITRULLINEMIA	12	7	5	75	33	7	14	1	0	39	7	14	1	0	39	12	13	6	1	39
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	12	4	8	67	17	8	9	4	0	30	12	13	7	0	40	16	12	11	1	40
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	12	8	4	17	8	1	1	0	0	3	3	4	2	0	16	8	5	7	1	17
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	12	4	8	0	0	22	18	23	0	49	23	17	24	0	49	28	19	34	1	61
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	3	9	7	5	2	24
	RCG040	TIROSINEMIA	11	7	4	45	9	1	1	0	0	3	2	2	1	0	7	16	15	19	0	39
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	11	5	6	64	36	2	3	1	0	12	5	3	4	2	12	13	7	11	4	22
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	11	4	7	27	0	40	25	39	3	74	41	24	39	3	74	43	25	40	4	80
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	11	9	2	0	27	11	17	4	0	58	12	19	4	0	59	14	18	7	0	59
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	11	7	4	0	36	1	1	1	0	1	7	5	6	0	16	10	7	9	1	20
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	11	6	5	0	0	3	9	0	0	32	12	16	2	0	48	15	15	8	0	48
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	11	6	5	0	0	0	0	0	0	0	8	8	6	0	22	10	8	9	1	23
	RNG050	ACONDROPLASIA	11	7	4	0	0	0	0	0	0	0	8	14	1	0	39	12	14	3	0	39
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	10	6	4	10	30	26	18	28	0	51	35	20	37	8	71	41	18	39	14	72
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	61	44	14	48	20	63
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	7	14	4	31
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	10	3	7	10	0	27	14	24	0	53	35	9	35	18	53	36	9	38	18	53
	RF0230	CICLITE ETERO Cromica DI FUCH	10	6	4	0	10	34	11	35	14	51	38	10	40	15	51	42	12	47	15	57
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	10	5	5	0	50	7	9	4	1	34	31	8	32	16	42	35	8	36	19	48
	RM0060	POLICONDRITE	10	2	8	90	10	55	8	54	37	68	56	8	55	40	69	60	4	61	53	69
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	10	6	4	0	40	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	1	1	0	5

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	10	3	7	0	0	0	0	0	0	0	11	10	8	1	27	13	11	13	1	29
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	10	6	9	2	21	
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	9	5	4	0	89	0	0	0	1	1	0	1	0	2	6	3	6	2	11	
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	9	7	2	33	0	6	11	2	0	38	7	11	3	0	38	11	11	8	0	38
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	0	18	9	8	4	1	20
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	9	7	2	0	22	21	16	14	0	53	24	14	18	10	53	29	13	28	13	53
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	9	4	5	22	11	16	16	6	0	46	19	15	14	1	47	26	15	18	8	51
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	19	5	8	1	0	19	14	9	12	1	31
	RCG010	CONN SINDROME DI	8	3	5	50	0	48	11	51	26	61	54	8	56	40	64	60	7	58	50	75
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	8	4	4	50	0	47	12	51	27	61	50	13	55	27	64	59	12	64	32	69
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	8	4	4	0	0	21	19	15	3	62	27	19	21	7	69	33	19	27	10	72
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	8	5	3	25	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	4	6	1	14	
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	1	0	20	8	12	2	0	37	14	13	8	2	38
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	8	4	4	50	13	23	14	21	2	49	31	13	29	17	52	34	14	32	18	55
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	8	4	4	25	25	37	18	38	0	64	39	17	39	7	65	46	15	45	15	72
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	8	4	4	0	13	5	6	2	0	17	11	10	6	3	34	25	9	25	9	40
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	8	2	6	0	0	31	25	28	0	79	45	17	42	21	79	45	17	42	21	80
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	7	0	40	12	16	7	0	54	17	18	12	1	61
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	56	33	22	40	1	57	36	21	42	5	59
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	24	11	42	35	14	40	17	56
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	8	6	2	0	0	10	13	5	1	40	21	23	10	4	63	22	22	11	4	63
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	8	2	6	12	0	0	0	0	0	0	7	6	6	0	21	8	6	7	3	21
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	8	7	1	0	13	0	0	0	0	1	8	9	6	0	28	10	8	7	2	28

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	8	4	4	0	0	10	16	0	0	39	12	16	4	0	39	15	17	8	1	45
	RCG060	MANNOSIDOSI	7	5	2	86	43	3	2	3	0	8	16	7	17	4	28	31	8	28	20	44
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	7	6	1	14	0	46	17	48	8	61	49	11	50	27	63	49	11	50	27	63
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	25	3	0	61	38	21	36	7	70	42	22	40	7	74
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	7	4	3	0	14	0	0	0	0	6	4	6	0	15	9	4	10	4	16	
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	28	8	27	18	44	29	9	27	20	48	33	12	27	21	51
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	7	4	3	29	71	13	4	15	6	18	30	6	33	20	37	34	7	34	21	43
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	7	6	1	57	0	43	14	41	20	69	54	10	52	41	70	59	12	59	41	80
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	7	4	3	0	0	48	14	46	27	65	55	12	60	32	70	58	14	61	33	75
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	7	4	3	0	0	4	4	2	2	15	22	12	26	5	38	29	17	35	5	59
	RN0020	MICROCEFALIA	7	4	3	29	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	11	8	8	2	29
	RN0320	GASTROSCHISI	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	6	5	1	17	0	3	2	3	0	5	5	4	4	0	13	10	5	9	3	18
	RFG050	SMA TIPO 2	6	4	2	0	33	1	0	1	1	1	3	4	1	1	11	4	6	2	1	17
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	6	4	2	17	0	4	6	1	0	17	13	21	4	2	59	14	20	5	2	59
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	6	3	3	0	0	33	17	36	5	55	36	18	42	5	55	36	18	43	6	56
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	15	0	58	34	26	38	2	78	42	28	40	5	78
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	32	10	29	19	53	32	10	29	20	53	33	10	32	20	54
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	34
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	8	5	3	3	1	10
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	6	3	3	0	0	30	23	17	8	62	41	18	41	17	62	42	18	42	19	63
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	6	3	3	0	17	21	11	18	8	40	23	11	24	8	40	29	9	30	13	40
	RN0880	EEC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	0	34	12	11	8	2	34	13	11	9	3	36

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX		
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	6	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	19	19	0	44	20	19	19	0	44
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	0	13	8	13	0	28	16	6	14	9	28	
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	19	2	0	46	16	19	5	1	46		
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	8	13	4	0	36	11	12	6	3	36			
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	5	2	3	60	0	3	5	0	0	12	5	6	1	0	14	14	13	15	0	36		
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	58	29	18	20	11	60	32	19	24	13	63		
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	8	1	0	18			
	RCG040	LOWE SINDROME DI	5	5	0	40	20	1	2	0	0	5	4	2	5	1	6	6	4	6	1	10		
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	100	40	3	5	0	0	14	5	7	2	0	19	17	14	20	1	37		
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	5	4	1	40	20	14	12	10	1	31	17	12	14	1	32	20	13	19	1	37		
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	32	14	28	18	55	35	13	35	18	55	36	14	36	19	56		
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	5	1	4	0	0	38	9	40	22	48	43	7	43	30	50	44	7	43	32	52		
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	1	0	1	0	1	2	1	2	1	5	5	2	6	3	7		
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	5	4	1	40	20	15	18	6	3	50	24	18	16	4	52	34	18	31	5	53		
	RFG110	AMAUOSI CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	17	15	11	3	45		
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	6	3	1	16			
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	8	5	5	4	18	11	6	12	4	20		
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	5	3	2	60	0	40	14	46	17	56	41	15	46	17	60	44	15	49	22	64		
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	0	4	1	2	0	0	5	4	4	3	0	12		
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	20	14	39	24	9	20	14	39		
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	4	1	3	50	0	12	19	1	0	45	12	20	1	0	46	15	19	6	1	46		
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	50	50	36	1	36	35	37	44	4	43	40	50	48	4	48	42	53		
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	4	1	3	0	0	20	8	24	6	26	20	8	24	6	26	35	17	39	9	53		

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	4	3	4	1	10	
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	5	4	3	0	12	5	4	3	0	12
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	12	6	25	
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	9	21	14	4	14	9	21	12	17	9	40	
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	4	0	4	0	50	37	17	38	15	54	41	19	40	19	65	42	17	40	24	65
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	4	1	3	0	25	22	17	22	2	43	23	17	23	4	44	30	20	31	4	53
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	4	1	3	0	25	22	13	24	4	37	25	13	29	4	37	33	4	33	27	38
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	40	20	13	18	6	40	25	14	27	6	40
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	4	2	2	0	50	1	2	0	0	4	21	18	19	2	42	36	5	34	31	43
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	4	1	3	0	0	8	8	8	0	17	20	12	17	7	39	23	11	23	7	39
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	36	48
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	19	17	18	1	40	20	16	18	2	40	30	16	36	3	44
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	4	2	2	25	50	4	5	1	0	12	19	18	14	2	45	27	14	23	12	49
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	4	2	2	25	50	30	22	31	1	55	41	23	45	8	67	41	23	45	8	67
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	4	2	2	0	25	5	4	5	0	10	9	8	5	3	22	14	8	14	4	23
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	4	3	1	25	25	24	8	28	10	32	33	4	32	29	39	39	6	38	32	49
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	46	20	43	20	76
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	52	6	51	43	61	53	7	53	44	62	62	5	63	55	68
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	1	0	3	
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	11	12	6	0	32	12	12	6	2	32
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	4	2	2	0	0	0	1	0	0	2	12	5	11	7	18	12	5	12	7	18
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	4	2	2	0	0	7	13	0	0	30	11	11	7	3	30	12	10	8	3	30
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	4	2	2	25	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	16	10	6	10	2	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	4	2	2	0	0	11	19	0	0	44	12	18	2	0	44	19	16	13	6	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	4	0	4	0	0	3	4	0	0	10	10	9	6	1	24	11	8	8	5	24
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	4	2	4	1	6	4	2	4	1	6	8	2	8	5	10
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	3	2	1	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	10	5	6	6	6	16
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	3	1	2	0	0	12	4	12	7	18	41	15	43	22	58	66	15	74	45	79
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	3	2	1	67	33	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	6	6	2	1	14
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	10	11	2	1	25	23	11	22	10	37	30	5	29	25	37
	RCG040	IPERPROLINEMIA	3	3	0	33	0	0	0	0	0	0	3	2	4	1	5	11	3	13	7	13
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	9	9	12	1	0	25
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	3	3	0	100	0	24	19	25	1	48	30	23	31	1	58	33	20	31	10	58
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	33	5	31	28	40	38	12	31	28	55	38	12	31	28	55
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15	6	7	1	1	16
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	10	2	9	7	13	11	2	10	9	13	16	2	17	13	18
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	3	0	3	0	0	42	8	44	31	51	44	7	44	35	52	44	8	44	35	54
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	12	8	9	3	23	25	9	29	13	33
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	3	2	1	67	0	16	9	18	4	25	42	28	54	4	69	52	15	55	32	69
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	3	2	1	100	33	66	7	64	58	75	72	5	76	65	76	75	4	77	69	78
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	3	3	0	33	33	1	1	1	0	2	5	4	3	1	11	6	5	3	1	12
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	3	2	1	33	0	2	1	2	0	4	3	1	3	1	4	10	5	12	4	14
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	3	1	2	67	67	4	4	3	1	9	6	3	6	2	10	13	8	17	2	21
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	3	2	1	0	100	17	1	16	16	19	20	2	20	18	22	21	2	20	19	24
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIIG-HOFFMAN)	3	2	1	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	28	6	2	64	33	23	16	16	65	37	27	18	17	75

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	3	0	3	0	0	16	14	13	0	34	33	3	34	28	36	34	4	37	28	37
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	3	0	3	0	0	20	29	0	0	60	30	22	15	13	61	34	28	15	13	73
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	3	1	2	67	0	69	15	72	48	85	69	15	72	49	86	70	16	76	49	86
	RN0050	LISSENCEFALIA	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	6	2	7	3	7
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
	RN0110	ANIRIDIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	14	1	0	30
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	29	49	37	9	32	29	50
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	36	25	49	53	6	52	46	61	55	5	53	51	61
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	2
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	6	5	3	1	13	9	9	5	1	21
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	45	13	40	32	62
	RN1530	LEOPARD SINDROME	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	26	20	12	12	55	27	20	13	12	56
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	2	1	1	0	0	36	8	36	28	44	38	7	38	31	45	43	2	43	41	45
	RCG040	BETA-CHEOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	1	1	1	1	1	2	2	0	2	2	2
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	1	15	4	15	11	19	17	4	17	13	21
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	7	1	7	6	8	12	4	12	8	16	15	4	15	11	19
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	28	20	28	8	47	35	15	35	19	50
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	6	7	0	13
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	4	2	4	1	6	15	2	15	13	17
1C	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	2	0	0	0	14	13	14	1	27	23	17	23	6	40	42	5	42	37	47
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	2	2	0	0	0	49	3	49	46	52	62	11	62	51	73	66	9	66	56	75
	RCG070	LECTINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	2	1	1	0	100	20	10	20	10	30	41	10	41	32	51	42	10	42	32	53

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	15	10	9	10	1	19	34	11	34	23	45
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	1	65	34	32	34	2	66
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	68	65	70
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	2	1	1	50	50	3	3	3	1	6	10	8	10	2	18	12	10	12	2	22
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	2	1	1	50	50	39	13	39	26	52	69	10	69	59	79	70	9	70	61	79
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	2	1	1	0	50	28	23	28	5	51	32	26	32	6	58	33	26	33	7	59
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	2	56	53	58	62	8	62	54	70
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	2	0	2	0	0	7	3	7	5	10	23	9	23	14	32	24	9	24	14	33
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	7	1	7	6	8	13	4	13	9	18
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	4	8	3	8	5	11
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	2	2	0	0	0	32	3	32	30	35	37	2	37	35	40	43	7	43	35	50
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	6	1	6	5	7
	RN0280	ACRODISOSTOSI	2	1	1	0	0	7	7	7	0	13	30	17	30	14	47	31	16	31	15	47
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	1	3	2	3
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	2	0	2	0	0	27	4	27	23	30	27	4	27	23	30	45	3	45	42	48
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	20	17	20	3	37	20	17	20	3	37	24	14	24	10	37
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	15	13	15	2	28
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	12	4	12	8	16

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	17	17	17	0	33	17	17	17	0	33
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	2	2	0	0	0	5	3	5	2	8	13	4	13	9	17	17	7	17	9	24
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	9	9	1	18
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	21
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4	7
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	7	4	7	3	11
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	2	0	2	0	0	38	14	38	23	52	38	15	38	23	53	39	15	39	25	54
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	28	46	17	46	29	63
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	10	1	10	8	11
	RC0060	WERNER SINDROME DI	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	18	0	18	18	18
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	31	0	31	31	31	36	0	36	36	36	40	0	40	40	40
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	37	0	37	37	37

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49
1B	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	13	0	13	13	13
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	18	0	18	18	18
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RD0060	CHÉDIAC-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	48	0	48	48	48
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	31	0	31	31	31	34	0	34	34	34
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	54	0	54	54	54	56	0	56	56	56
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)	1	1	0	100	100	7	0	7	7	7	21	0	21	21	21	34	0	34	34	34
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	11	0	11	11	11
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	1	1	0	0	100	2	0	2	2	2	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	82	0	82	82	82	85	0	85	85	85
	RFG050	SMA TIPO 4	1	0	1	0	0	26	0	26	26	26	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS	1	0	1	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	1	0	1	0	100	38	0	38	38	38	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	1	1	0	0	100	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7	15	0	15	15	15
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1700	SJÓGREN-LARSONN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RNG060	LARSEN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLOMR

M/F SESSO

PT (%) PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO

E.R. (%) PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

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 17/02/2012

5. BIBLIOGRAFIA

1. Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 29 aprile 1999. *Gazzetta ufficiale delle Comunità europee L 155, 22.06.1999, pag. 1-6*
2. Ministero della Salute. Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e successivi. <http://www.salute.gov.it/pubblicazioni/ppRisultatiPSN.jsp>. Consultato il 04.09.2012
3. Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124. *Gazzetta Ufficiale n. 99, 30.04.1998, pag. 28-39*
4. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279. *Gazzetta Ufficiale n. 160, 12.07.2001, Supplemento Ordinario n. 180*
5. 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: DGR n. 7/10125 del 6 agosto 2002; DGR n. 7/20784 del 16 febbraio 2005; DGR n. 8/3069 del 1 agosto 2006; DGR n. 8/8884 del 20 gennaio 2009; Decreto della Direzione Generale Sanità n. 4978 del 1 giugno 2011; DGR n. 9/3014 del 15 febbraio 2012
6. 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, Supplemento Ordinario n. 126*
7. Decreto Presidente Consiglio Ministri 31 maggio 2001. *Gazzetta Ufficiale, n. 182, 07.08.2001, pag. 15*
8. ISTAT. Popolazione residente al 1 gennaio 2011. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 04.09.2012

