



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 MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO N. 2
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:

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*,
IRCCS - Istituto di Ricerche Farmacologiche *Mario Negri*

aprile 2013

INDICE

1. Introduzione	2
1.1. Le malattie Rare	2
1.2. La Rete Nazionale per le Malattie Rare	2
1.3. La Rete per le Malattie Rare della Lombardia	3
1.4. Il Registro Lombardo delle Malattie Rare	3
1.5. Malattie Rare Sorvegliate dalla Rete e dal Registro	4
2. Rapporti Periodici del Registro Lombardo delle Malattie Rare	7
2.1. Introduzione	7
2.2. Protocollo di Validazione dei Dati del Registro	7
2.3. Analisi degli Errori di Inserimento Ricontrati	9
3. Analisi dei Dati	11
3.1. Dati Archiviati nel Registro	11
3.2. Attività di Censimento Svolta dai Presidi	12
3.3. Malati Rari Censiti e Malattie Rare Censite	48
4. Invio dei Dati al Centro Nazionale Malattie Rare e Riepilogo dei Dati	119
5. Recapiti del Centro di Coordinamento	120
6. Bibliografia	121

1. INTRODUZIONE

1.1 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.

1.2 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.

1.3 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'IRCCS - 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.

1.4 IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

La Lombardia ha attivato un proprio registro, il *Registro Lombardo Malattie Rare* (ReLMaR) 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 ReLMaR è uno dei compiti del Centro di Coordinamento che provvede alla loro validazione ed analisi, alla produzione di rapporti e all'invio del *dataset condiviso* (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) ⁶ all'Istituto Superiore di Sanità.

Il ReLMaR 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.

1.5 MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO

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 oppure alla cifra 1 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 31 dicembre 2012, sono uniformemente riconosciute 636 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 636 malattie rare, 10 non sono attualmente sorvegliate dal ReLMaR: 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 al 31 dicembre 2012.

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 al 31 dicembre 2012.

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		
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.

2. RAPPORTI PERIODICI DEL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

2.1 INTRODUZIONE

I rapporti del ReLMaR 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 della Rete Regionale Lombarda per le Malattie Rare (<http://malattierare.marionegri.it>). Il presente rapporto illustra i dati archiviati e validati al 31 dicembre 2012.

Il ReLMaR rappresenta uno strumento importante per il monitoraggio delle malattie rare e, potenzialmente, per lo studio della loro epidemiologia. La qualità dei dati gioca un ruolo fondamentale per le analisi che il ReLMaR si è prefissato di effettuare ed è determinata da due proprietà principali:

1. Accuratezza: misura il grado di corrispondenza tra i valori ottenuti nella rilevazione e i valori reali della caratteristica nei singoli individui.⁸
2. Completezza: misura la capacità del processo di fornire un quadro informativo esaustivo del fenomeno oggetto di interesse. La completezza dei dati è valutata attraverso l'analisi di due dimensioni: una relativa ai singoli casi e una relativa alla popolazione oggetto di studio. Per il singolo caso registrato, la completezza si riferisce al grado di compilazione delle variabili. Relativamente alla popolazione oggetto di studio, per completezza si intende la registrazione di tutti i casi diagnosticati, ossia l'esaustività e la capacità del registro di includere tutti i casi appartenenti alla suddetta popolazione.⁸

Per garantire la qualità dei dati è stato redatto, a cura del Centro di Coordinamento, un protocollo di validazione (proposto di seguito), volto ad evitare di trascinare eventuali errori di inserimento nelle successive analisi.

2.2 PROTOCOLLO DI VALIDAZIONE DEI DATI DEL REGISTRO

La validazione dei dati del Registro viene eseguita prima di iniziare l'analisi vera e propria. L'obiettivo è individuare i dati poco accurati e incompleti e migliorare la qualità dell'analisi stessa.

Le schede di diagnosi che non superano il protocollo di validazione vengono inserite in una *black list*, con una nota sul motivo dell'invalidazione.

La *black list* serve per tenere traccia delle schede non validabili e permetterne così la segnalazione agli specialisti per una loro rivalutazione.

Il protocollo è suddiviso in tre parti:

1. Controllo della completezza dei dati delle Schede di Diagnosi

(Il controllo viene eseguito su tutte le schede archiviate nel Registro)

a. Controllo di presenza dei dati obbligatori:

- Ente di prima diagnosi: il dato è obbligatorio per tutte le schede archiviate dal 1° gennaio 2010.
- Screening neonatale: non può essere nullo. Il dato è obbligatorio per tutte le schede archiviate dal 1° gennaio 2010.
- Denominazione della patologia.
- Comune di residenza.

b. Controllo dei *check-box* della modalità della diagnosi: almeno un *check-box* deve essere selezionato (Dati clinici, Esami strumentali, Indagini di laboratorio).

c. Controllo dei *check-box* delle Indagini di laboratorio: se selezionato è obbligatorio specificare almeno una delle modalità di indagine.

Terminato il controllo di completezza, le schede archiviate che non hanno soddisfatto i requisiti sono inserite in *black list*, con la motivazione di non validità, e successivamente segnalate allo specialista.

2. Controllo delle schede di diagnosi non validabili

(Il controllo viene eseguito su tutte le schede inserite nel Registro e non segnalate in black list al punto precedente)

Sono inserite in *black list* con la motivazione di non validità, ma non vengono segnalate allo specialista:

- a. Schede di diagnosi aperte (non ancora firmate elettronicamente)
- b. Schede di diagnosi rettificate (si considera solo la scheda rettificante)
- c. Schede di diagnosi invalidate
- d. Schede di diagnosi duplicate (relative allo stesso paziente, con la stessa malattia rara e inserito dallo stesso Presidio)
- e. Schede con diagnosi di patologia non censita dal Registro:
 - I. Sindrome di Down (RN0660)
 - II. Sprue celiaca (RI0060)

3. Controllo della validità dei dati delle schede di diagnosi

(Il controllo viene eseguito sulle schede di diagnosi archiviate, non rettificate, non invalidate e non inserite in black list nei punti precedenti)

- a. Controllo formale del codice fiscale

- b. Controllo di congruenza della data di nascita del paziente con quella estrapolata dal codice fiscale
- c. Controllo della congruenza tra: data di nascita del paziente, data di esordio della patologia e data di diagnosi della patologia (data di nascita \leq data di esordio \leq data di diagnosi)
- d. Altri errori (schede contenenti informazioni congruenti per forma, ma non valide per il contenuto).

Le schede di diagnosi che non soddisfano i requisiti illustrati vengono inserite in *black list* con la motivazione di non validità e successivamente segnalate allo specialista.

Al termine dell'esecuzione del protocollo di validazione dei dati, si ottengono le schede di diagnosi Archivate e Validate da analizzare.

2.3 ANALISI DEGLI ERRORI DI INSERIMENTO RISCONTRATI

Le schede di diagnosi non conformi ai requisiti del protocollo di validazione sono inserite in *black list* e, successivamente, vengono segnalate agli specialisti che le hanno inserite. Le segnalazioni vengono illustrate nei rapporti del ReLMaR predisposti per ogni Presidio.

In tabella 2 sono riportate tutte le schede inserite in *black list* al termine della validazione, raggruppate per note di non conformità al 31 dicembre 2012. Una scheda di diagnosi inserita in *black list* può avere contemporaneamente più di una nota.

Tabella 2. Schede inserite in *black list* raggruppate per nota di non conformità al 31 dicembre 2012.

Nota di Segnalazione	Totale Schede
Accoppiamento anomalo tra codice di esenzione e descrizione della patologia	3
Codice fiscale formalmente errato	101
Codice fiscale formalmente errato; incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estrapolata dal codice fiscale	28
Codice fiscale formalmente errato; incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estrapolata dal codice fiscale; incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia e la data di diagnosi	1
Incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estrapolata dal codice fiscale	85
Incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estrapolata dal codice fiscale; incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia e la data di diagnosi	5
Incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia e la data di diagnosi	80
Manca l'informazione relativa all'eventuale screening neonatale; manca l'informazione relativa all'Ente di prima diagnosi; specificare almeno una metodica di laboratorio.	1
Manca la specifica di almeno una modalità di diagnosi (clinica, di laboratorio, strumentale)	1
Patologia non censita: sindrome di Down	3
Patologia non censita: sprue celiaca	1
Scheda duplicata (paziente, patologia e Presidio corrispondenti)	665
Scheda test	1
Totale	975

3. ANALISI DEI DATI

3.1 DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO

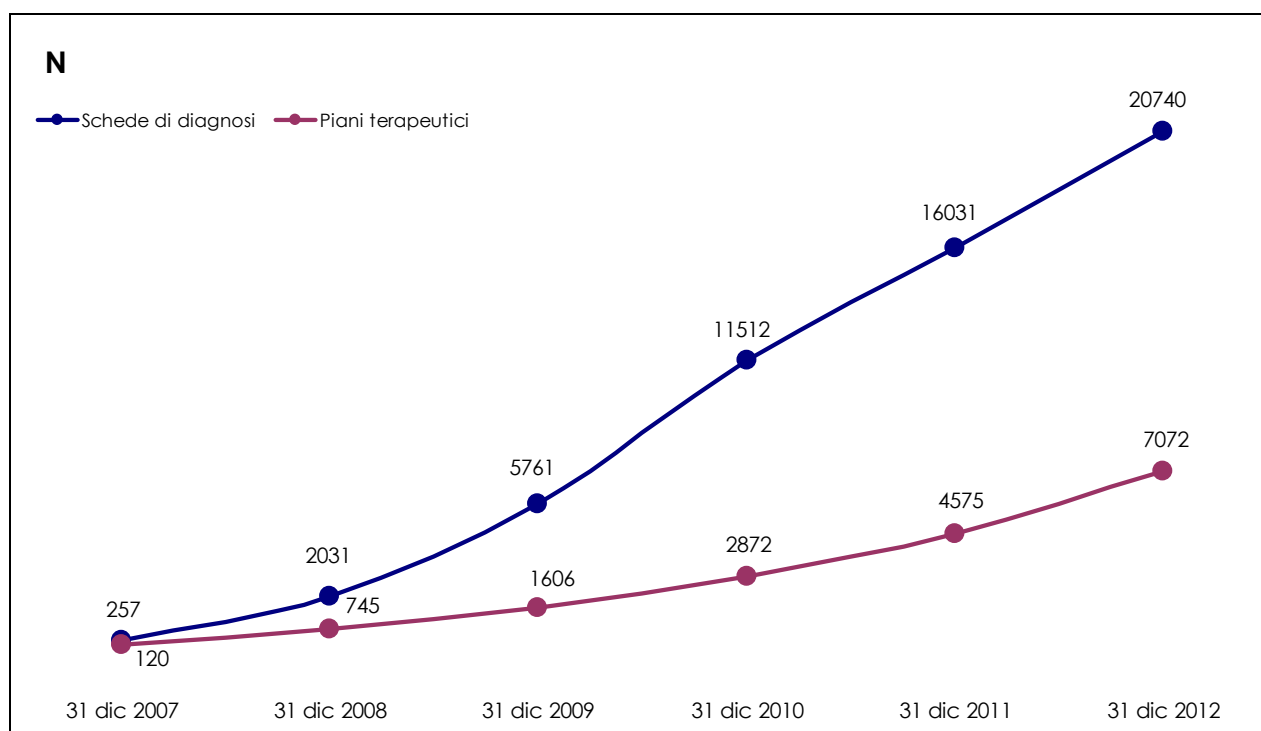
Al 31 dicembre 2012, il ReLMaR contiene 20740 schede di diagnosi e 7072 piani terapeutici, *archiviati* e *validati*.

L'attività di censimento del secondo semestre 2012 è risultata in linea con quella del primo semestre 2012, sia per le schede di diagnosi che per i piani terapeutici (tabella 3 e figura 1).

Tabella 3. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati* e *validati*, dall'introduzione dell'applicativo *web-based* Sistema Malattie Rare al 31 dicembre 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
1 lug 2012	31 dic 2012	2366	20740	1286	7072

Figura 1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati* e *validati*, al 31 dicembre 2012.



3.2 ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDII

L'attività di censimento *web-based* svolta al 31 dicembre 2012 dagli specialisti dei Presidi della Rete per le malattie Rare della Lombardia, è descritta in tabella 4 e nelle figure 2a e 2b (numero complessivo di schede di diagnosi e di piani terapeutici *archiviati* e *validati* da ciascun Presidio). In tabella 5 sono riportate le schede archiviate e validate da ciascuna Presidio divise per l'anno di archiviazione, mentre in tabella 6 l'attività di censimento è dettagliata per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate.

Al 31 dicembre 2012 l'applicativo Sistema Malattie Rare (SMR) è stato utilizzato con successo da 426 specialisti della Rete Regionale. Ad 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 dal secondo semestre del 2011 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 ReLMaR 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 meno numerose.

Venendo ai piani terapeutici, questi raccolgono informazioni riguardo i farmaci prescritti per il trattamento della malattia rara e delle sue eventuali complicanze e devono essere sostituiti da un nuovo piano in occasione di una modifica della terapia o dopo un anno dalla loro compilazione; un caso di malattia rara censito nel ReLMaR può quindi essere associato a più piani terapeutici, ma anche a nessun piano terapeutico se tale patologia non si giova di alcun trattamento farmacologico.

Tabella 4. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati* e *validati*, per ciascun Presidio e tra parentesi il numero di piani terapeutici attivi dall'1 gennaio 2012.

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 (PT attivi)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	MI	6	3 (0)
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	1748	511 (221)
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	1897	288 (81)
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	5842	1293 (496)
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	136	101 (21)
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	123	154 (26)
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	127	57 (17)
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	2389	706 (289)
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	78	26 (2)
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	442	6 (0)
11	AO Sant'Anna di Como	CO	58	27 (2)
12	AO Ospedale di Lecco	LC	360	131 (13)
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	BG	641	307 (111)
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	80	27 (7)
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	627	203 (29)
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	919	428 (141)
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	165	19 (10)
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1504	414 (12)
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	51	42 (6)
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	188	149 (20)
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	356	26 (11)
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	16	0 (0)
23	AO San Gerardo di Monza	MB	1319	1214 (339)
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	131	133 (49)
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	152	110 (37)
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	102	31 (7)
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	188	11 (5)
28	Ospedale San Giuseppe	MI	68	0 (0)
29	IRCCS San Raffaele	MI	604	230 (69)
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	165	43 (29)
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	258	382 (124)
32	IRCCS Policlinico San Donato	MI	0	0 (0)
Totale			20740	7072 (2174)

Figura 2a. Schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, per i presidi dall'1 al 16 (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 4).

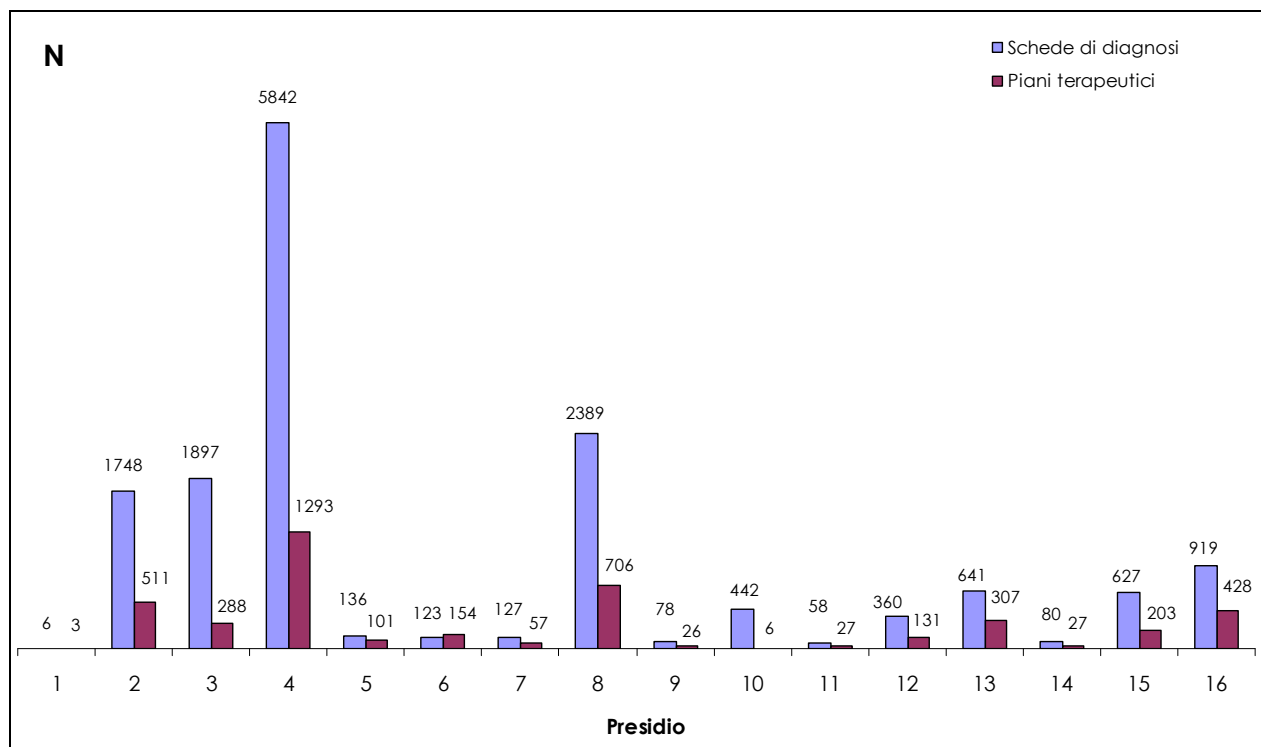


Figura 2b. Schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, per i Presidi dal 17 al 32 (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 4).

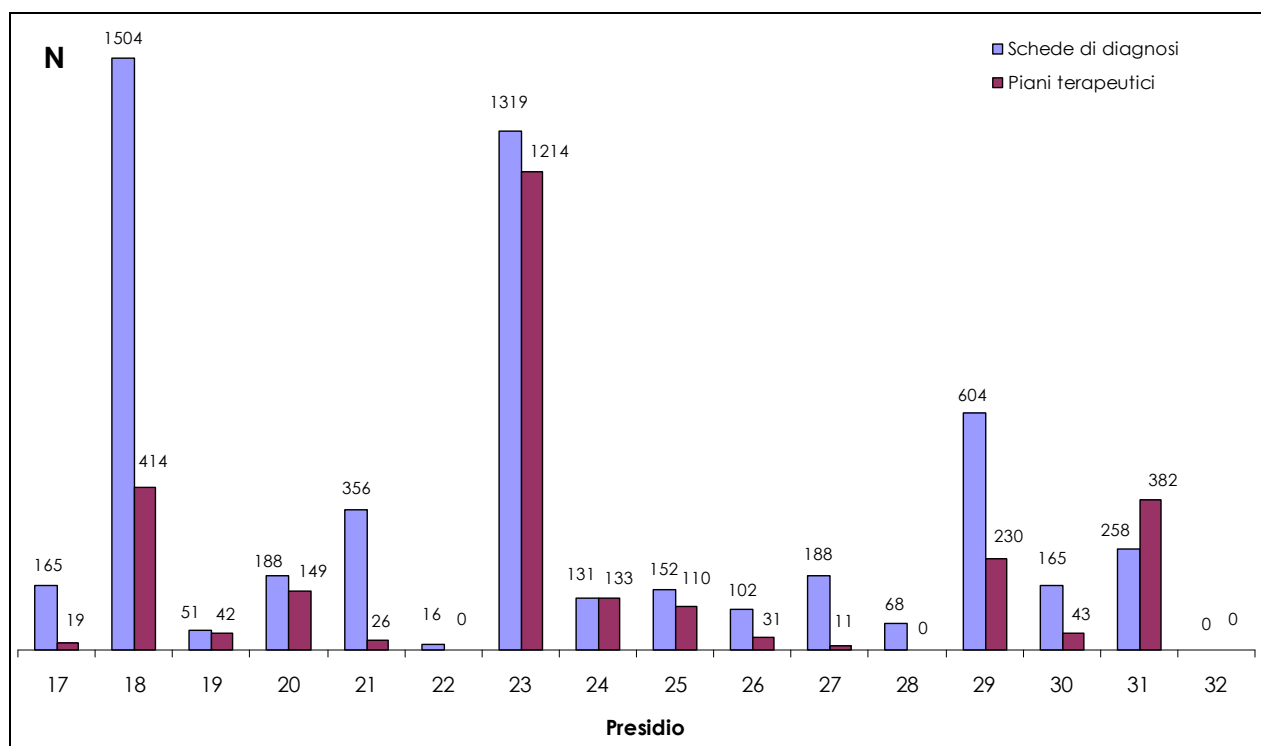


Tabella 5. Numero di schede di diagnosi *archivate* e *validate*, per ciascun Presidio divise per anno di archiviazione.
Cod = codice del Presidio (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 4).

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	Totale
1	0	5	0	0	0	1	0	6
2	0	35	101	218	380	488	526	1748
3	0	58	168	429	421	408	413	1897
4	0	37	318	925	2647	1061	854	5842
5	0	3	13	77	18	4	21	136
6	0	38	10	18	23	17	17	123
7	0	13	19	46	16	16	17	127
8	0	22	143	150	465	783	826	2389
9	0	4	2	25	13	15	19	78
10	0	32	20	91	19	108	172	442
11	0	1	3	12	8	19	15	58
12	2	21	8	81	177	43	28	360
13	0	13	18	143	139	73	255	641
14	0	6	7	20	28	9	10	80
15	0	1	0	315	156	73	82	627
16	0	14	78	214	187	234	192	919
17	0	4	3	9	0	101	48	165
18	0	79	450	518	207	129	121	1504
19	0	8	16	3	7	7	10	51
20	0	1	0	57	70	38	22	188
21	0	0	29	50	45	52	180	356
22	0	1	0	1	4	6	4	16
23	0	0	213	372	200	300	234	1319
24	-	-	-	0	19	84	28	131
25	0	0	0	0	76	50	26	152
26	0	0	0	0	37	35	30	102
27	0	0	0	0	11	53	124	188
28	0	0	0	0	0	4	64	68
29	0	0	0	0	291	126	187	604
30	0	0	0	0	13	40	112	165
31	-	-	-	0	54	126	78	258
32	-	-	-	-	-	-	0	0
Totale	2	396	1619	3774	5731	4503	4715	20740

Tabella 6. Numero di schede di diagnosi archiviate e validate, per ciascun Presidio, per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate dalla Rete.
 Legenda a pagina 44 (1/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																	
			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			21	x																											x			
	RA0030	LYME MALATTIA DI		x		18				1				1		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											1		x														38			
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	x	31	4	258	9			206	5		8	11	26		2	6		16					43			8	1		x					
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	4	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			5	x				3				2	x		x	8							3							6	12			
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI			x					x				2	x																	6				
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA			54	1	16			3			12	6	x		194	2	17													161	3			
	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	47	x			91	23			2	10		x	26		x			13	5		12				x		2	2			
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA																							4											

Tabella 6 (2/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																	
			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		
	RC0130	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA																							1											
2	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI																																		
	RC0150	WILSON MALATTIA DI		3	1	17			2				x		1	4	x	62										1		x						
	RC0160	IPOFOSFATASIA				x												x													x					
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE				1		x				5	x		10	x	x													x	1					
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI			3									1																x						
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO													3								x													
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA			78	5			72								5		7																	
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI		x	8	21			39			2	31		2	44				2	x	7		3					x	x	x	3				
	RCG010	BARTTER SINDROME DI			x	2	1		x				13	x		6														x	x	x				
	RCG010	CONN SINDROME DI			x	x	x		4				x	x		4														x	x	x				
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI			x	1	4		x				24	8		48														x	x	x				
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE			x	x	x		3				2	2		2														x	x	x				
	RCG020	11-BETA-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x		x			x	x	x		x	x	x													x	x				
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x		x			x	x	x		x	x	x													1	x				
	RCG020	18-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x		x			x	x	x		x	x	x													x	x				
	RCG020	20,22-DESMOLASI DEFICIT DI			x	x	x		x			x	x	x		x	x	x													x	x				
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI			6	1	8		4			6	9	x		16	8	6															113	1		
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI			x	x	2		x			x	x	x		x	x	x													2	1				
	RCG020	CITOCROMO P450 OSSIDOREDUZZASI DEFICIT DI			x	x	x		x			x	x	x		x	x	x													x	x				
	RCG020	STAR DEFICIT DI			x	x	x		x			x	x	x		x	x	x													x	x				
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I			x	x			2				x	x			3														x	x				
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II			x	1			x				x	x			3														x	1				

Tabella 6 (3/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																		
			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	1				
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE		3	x	1	x			1				5	x		x	9		1						11											
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA		x	x	x	x			1				x	x		x	x		2					1												
	RCG040	ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					x												
	RCG040	ALANINEMIA		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					x												
	RCG040	ALBINISMO		x	x	1	x			x				x	x		x	75		x					x												
	RCG040	ALCAPTONURIA		x	x	x	x			1				x	x		x	x		x					9												
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					2												
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					2												
	RCG040	CISTINOSI		x	x	1	x			x				x	x		x	x		x					x												
	RCG040	CISTINURIA		x	x	2	x			x				6	17		x	37		4					x												
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE		x	x	x	x			x				x	x		x	1		x					x												
	RCG040	HARTNUP MALATTIA DI		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					x												
	RCG040	IMINOACIDEMIA		x	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					3												
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA		x	x	x	x			x				x	x		x	x		634					x												
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA		x	x	x	x			1				x	x		x	x		x					4												
	RCG040	IPERISTIDINEMIA		x	x	x	x			x				x	x		x	x		1					x												
	RCG040	IPERLISINEMIA		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					x												
	RCG040	IPERORNITINEMIA		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					x												
	RCG040	IPERPROLINEMIA		x	x	x	x			1				x	x		x	x		2					x												
	RCG040	IPERVALINEMIA		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					x												
	RCG040	LOWE SINDROME DI		x	x	x	x			x				3	1		x	x		2					x												

Tabella 6 (4/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																
			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	
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO		x	x	x	x						x	x		x	x		2					15											
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA		1	x	x	x						x	x		x	x		1					10											
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA		x	x	2	x						x	x		x	x		x					11											
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI		x	x	x	x						x	x		x	x		x					2											
	RCG040	OMOCISTINURIA		1	1	2	x						x	x		x	x		1					10											
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI		x	x	x	x						x	x		x	x		x					2											
	RCG040	PROLIDASI DEFICIT DI		x	x	x	x						x	x		x	x		x					x											
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA		x	x	x	x						x	x		x	x		3					1											
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA		x	x	2	x						x	x		x	x		x					x											
	RCG040	SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA)		x	x	x	x						x	x		x	x		x					x											
	RCG040	TIROSINEMIA		x	x	x	x						x	x		x	x		5					6											
	RCG050	ARGINASI (ARG) DEFICIT DI					x													x				4											
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI					x													1				11											
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI					1														2			10											
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI					x														x			1											
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA					x														x			2											
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI					x														x			x											
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI					x														3			16											
	RCG060	ASPARTILGLUCOSAMINURIA		x			x									x				x			x						x			x			
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE		x			x									x				1			x						x			x			
	RCG060	FUCOSIDOSI		x			x									x					x			x					x			x			
	RCG060	GALATTOSEMIA		x			x									x					12			7						x			x		
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI		x			x									x						x			7						x			x	

Tabella 6 (5/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																															
			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 1		x		1									x					21		x			20				5		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 10		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11		x		x									x					x		x			4				x		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 12		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 13		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2		2		1									x					1		x			13				13		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3		x		x									x					7		x			9				x		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 4		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5		1		x									x					x		x			5				x		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6		x		x									x					1		x			1				x		x			
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 7		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI		x		x									x					x		x			1				x		x			
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO		x		x									x					6		x			18				x		x			
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO		x		x									x					x		x			9				x		x			
	RCG060	IPEROSSALURIA PRIMARIA		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG060	MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG060	MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG060	MANNOSIDOSI		1		x									x					x		x			6				x		x			
	RCG060	SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI		x		x									x					x		x			x				x		x			
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA		x	x	2	x							x	x					x		1			4						x			
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI		2	x	2	x							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					x		1			7							x		

Tabella 6 (6/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																	
			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		
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA		x	x	3	x						x	x			x		1					1									x			
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	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE		x	x	16	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			
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI		1	x	2							x	x			x		1				x										x			
	RCG080	FABRY MALATTIA DI		x	14	5							x			1	3	1					3		x								x			
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI		1	x	14							5			x	x	1					x		x								4			x
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI		5	1	x							x			x	x	x					x		x							2			2	
	RCG080	SCHINDLER MALATTIA DI		x	x	x							x			x	x	x					x		x								x			
	RCG080	WOLMAN MALATTIA DI		x	x	x							x			x	x	x					x		x								x			
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI		x		x																	x									1			x	
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2		x		x																	3									x			x	
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3		x		x																	x									3			x	
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 4		x		x																	x									x			x	
	RCG090	SIALIDOSI		x		x																	x									x			x	
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA			x	x							1	x									x										x			

Tabella 6 (7/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																
			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	
	RCG100	DMT1 DEFICIT DI			x	x				x				x	x		x	x					x		x								x		
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA			x	3				x				40	x		x	3					x		195								x		
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA			x	5				x				1	x		x	x					x		3								x		
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1			x	9				x				1	x		x	x					x		26								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	4				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				13					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	DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI DEFICIT DI			x					x					x		x								x										
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI			x					x					2		3								x										

Tabella 6 (8/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																	
			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	OROTICOACIDURIA		x					x					x		x									x											
	RCG120	XANTINURIA		x					x					x		x									1											
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI		1	411	17	x						5	7		x	4					2	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						22											
	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							70						x		6					18	x					
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS			x	4	1			1							1						1		x					x	x					
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA			4	11	x		x	40			x			x						x		x							x	x				
	RCG160	CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA			x	x	x		x	1			x			x						x		x							x	x				
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI			2	15	x		x	30			x			x						x		7							x	x				
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI			x	x	x		x	2			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	4			1			x						x		x							x	x				
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE			1	49	x		x	74			4			11						x		x							x	3				
	RCG160	IPER-IGE SINDROME			x	8	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				

Tabella 6 (9/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																	
			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	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			
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI			x	1	x		x	1				x			x					x			x							x	x			
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA				149				x				5		x	1		x			2			4							x				
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA				17				12	4			x		x			x													x				
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE			2	2				1				x	x	4		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				18						x																				
	RD0060	CHÉDIAK-HIGASHI MALATTIA DI								1											x				x											
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI			5	61	x		2	76				8	x	1	x	2		x			x		59							x				
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA			1	28	x		x	1				1	x	x	x	x		x			x		5							x				
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA			x	3	x		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		10							x				
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI			x	x	x		x	x				x	x	x	x	x		x			x		1							x				
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI			1	83	x		1	20				3	x	x	x	x		1			x		3							x				
	RDG010	METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI			x	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							x				
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI			x	16	x		x	x				x	x	x	x	x		x			x		x							x				
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA			1	117	x		x	30				2	x	x	x	2		x			x		3							x				
	RDG010	TALASSEMIE			39	354	x		x	11				13	x	x	x	x		1			x		82							x				
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA			1	6				x	x				x	x	x	x		x			x		x							x				
	RDG020	ANTIPLASMINA DEFICIT DI			x	x				x	x				x	x	x	x		x			x		x							x				
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI			2	10				34	x				x	x	x	x		x			x		x							x				

Tabella 6 (10/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																								
			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	DISFIBRINOGENEMIA			x	4				2	x				x	x	x	1		x			x		1								x										
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI			5	493				3	3				x	x	x	3		x			x		35								x										
	RDG020	EMOFILIA A			56	613				47	3				x	x	x	24		x			x		1								x										
	RDG020	EMOFILIA B			3	108				3	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			1		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			1	15				7	2				x	x	x	4		x			x		3											x							
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE			2	7				8	x				x	x	x	3		x			x		1											x							
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI			10	66				8	1				x	x	x	2		x			x		x											x							
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI			1	7				2	x				x	x	x	x		x			x		x												x						
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI			17	36				x	x				x	x	x	1		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	195				5	1				x	x	x	2		x			x		2															x			
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI			5	230				5	5				x	x	x	x		x			x		11															x			
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE			x	3				3	1				x	x	x	1		x			x		1															x			
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI			74	360				18	3				x	10	x	26		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																			

Tabella 6 (12/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																															
			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
	RF0220	BEHR SINDROME DI				x																							x		x			
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH				8			x			x			x				x						4						x			
	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				87	x		137				30				10		12					21	x									
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA				2																									x			
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER		77		1	x	x		x							1											x	x		x			
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI		3		x			x							x								x					10		x			
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI		3		x			x						1									x				1		x				
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)		6		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				

Tabella 6 (13/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																															
			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
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)		4		x				x						x								x				x		x				
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI		1															x					x				x		x				
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1		2		x														x				1						x				
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2		1		x													x					x						x				
	RFG040	ATASSIA CONGENITA		2		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH		185		1				2						x	x	x						x				x		2				
	RFG040	ATASSIA EPISODICA		17		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY		12		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)		171		x				x						5	x	x						x				1		x				
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA		17		x				x						x	7	x						x				4		x				
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA		x		x				16						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA		18		x				x						x	x	6						x				x		x				
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE		x		x				x						2	x	x						x				x		x				
	RFG040	BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI		x		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)		10		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)		x		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	KARAK SINDROME DI (NBIA2B)		x		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI		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				
	RFG040	NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3)		x		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA		89		x				3						3	1	x						x				x		8				
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)		2		x				x						x	x	x						x				x		x				
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA		7		x				x						x	x	x						x				x		x				

Tabella 6 (14/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																															
			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
	RFG040	SINDROME HARP		x		x										x	x	x							x				x		x			
	RFG040	SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA		x		x										x	x	x							x				x		x			
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)		4		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		
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED		x		x										x							x		x			x	1		x	x		
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE		x		x										x							1		x			x	x		x	x		
	RFG050	BROWN-VIALETTI-VAN LAERE SINDROME DI		x		x										x							x		x			x	x		x	x		
	RFG050	IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1		x		x										x							x		x			x	x		x	x		
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI		5		x										x							x		x			1	x		x	x		5
	RFG050	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA		x		x										x							x		x			x	x		x	x		
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)		3		x										x							x		x			x	x		x	x		
	RFG050	SMA TIPO 2		7		x										x							x		x			x	1		x	x		
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)		4		x										x							x		x			x	1		x	x		
	RFG050	SMA TIPO 4		1		x										x							x		x			x	x		x	x		
	RFG060	AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA		x		x	x									x	x						x		x	x			x		x			
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI		101		x	1									4	x						7		1	4			1		13			x
	RFG060	NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE		x		x	x									x	x						x		x	x			x		x			
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA		2		x	x									x	x						1		x	x			x		x			
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA		1		x	x									x	x						x		x	x			1		x			
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA		2		x	x									x	x						x		x	x			1		x			
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE		16		1	1									x	x						1		x	1			x		2			x
	RFG060	REFSUM MALATTIA DI		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			

Tabella 6 (15/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																															
			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 CENTRAL CORE		3	x	1				x						x			x					x				x		1	x	x		
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE		x	x	x			1							x			x					x				x		x	x	x		
	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	1		x		x		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI		5		4			3						x	1							x	x			3	x		7		x		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER		23		2			23						x	x							x	x			5	x		3		x		
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE		17		x			7						x	x							x	1			17	4		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)		14		6			6						x	1							x	x			2	1		11		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		12			31							2							8	2			13	1		4	1	x	x	
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)		2		x			3							x							x	x			x	1		3	x	x	x	
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)		x		1			6							1							x	x			2	1		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		2	x	x	x	
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE		x		3			x							2	1													1			x	
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER			x	x			x							x	1										1	1		x				

Tabella 6 (16/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																
			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 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						
	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	9			4			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	4			x			x			x	1		20					x			x	x		x						
	RFG110	USHER SINDROME DI			x	1			x			x			x	1		28					x			x	x		x						
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE				3			x						x								x								x				
	RFG130	DEGENERAZIONE MARGINALE				x			x			x										x			x										
	RFG130	DEGENERAZIONE NODULARE				x			x			x										x			x										
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE				3			2			x				x		x					1												
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			1			x				x		x					x												
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA			1	66			1	x		1		x	3		x	1	x													x			
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA			3	x	6		3	1		1	17		x	13		x	1	40	11		4							x	x	1			
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA				3			8			2	1	x		x			x	1	2	3									1	x			
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI			45	129	1		x	56		4		x	1	x	1	14	x																
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI			6	13			2	17			14	14		x	21		2	x	26	1		11						5	2	3			
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI				x	1		x					x		x	x		x		2									x	x				
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER			4	11	x		3	1			10	10		x	9		x	x	47	7		10					4	6	4				

Tabella 6 (17/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																			
			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				
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI			12	32				17	46			25	32		1	19		x	2	12	7		27	2				x		5	5					
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI			1	17				10			1	11		x	1		1		1	3		1								x		x				
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA			248					x		441				x								1							x							
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI				x				x				x		x	6		x														x					
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA			x	55	x			10				3		x	17		x		1				12								x					
	RI0010	ACALASIA			2	71				1				x			x	3							x	x												
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE				x				x									x																			
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFLA			5	8				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			16	x	37						x	13							1					
NS	RI0060	SPRUE CELIACA																																				
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI																	x																			
2	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE			x	1				2						x	x	x																				
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO			x	x	x			x			5	x		x	2		x															x				
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE				30	x		x	2				3		x	x					4	5		x									x				
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE			65					x					17			x					89		x													
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS				x																																
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME			6	46				4				4				x	x						x													
	RL0030	PEMFIGO			29	119				38		8		22						3					x													
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			50	165				59		10		47						19					x													
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE			13	21				1		x		2						1					1									x				
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			14	18				8										4					x													
	RM0010	DERMATOMIOSITE		4	6	42				19			3	9		x	1		x	3	x	2		1	x					x	x	x	x	2				

Tabella 6 (18/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																															
			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
	RM0020	POLIMIOSITE		2	1	16				27			4	10		x	4		x	1	x	6		4	x			x	1	5	x			
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA			4	23			x	26			7	19		x	11		1	4	x	13		3	1				2	2	3			
	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				6				3		x				1	1	1								x				
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE			72	173			5	285			17	203		x	51		x	35	30	93		15	9				x	2	18			
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI		155		1				30			12	1		9	34							x			6	2		x				
	RN0020	MICROCEFALIA		x		x				11							x		x					x		x	x							
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		x						5									x							x	x							
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI		8		1											x		x					x			6	x						
	RN0050	LISSENCEFALIA		x						3										1					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	9							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	2			5					6			6	24															
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO				x	x			x					1			1	2															

Tabella 6 (19/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																
			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	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE			1	1			2					2			5	8																	
	RN0190	ANO IMPERFORATO			x	84			2					8		x	28																		
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI			3	x			x					x		x	15																		
	RN0210	ATRESIA BILIARE				14			12					4		x	x	x																	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI				x			x		1			x			2		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	15			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			1									x																	
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI				x							1			2								x							x				
	RN0320	GASTROSCHISI			x	2			2					x		x	7																		
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI			x	218			94				1			1								3					x		x				
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI				x																		2				x							
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI			x	x																		1											
	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											

Tabella 6 (20/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																
			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	
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI				x																		x											
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI				x																		x											
	RN0430	POLAND SINDROME DI			1	29																		7				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																										
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA				x			x																										
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA				5			1										x		x														
	RN0550	DARIER MALATTIA DI				16			8			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		

Tabella 6 (21/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																	
			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		
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE				3														x																
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI																						x					x							
NS	RN0660	DOWN SINDROME DI																																		
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL		x	x	2											x		x					1				1		x	x					
	RN0680	TURNER SINDROME DI		x	26	1	14			8	3		5	6	x	2	9	13	2	1				3				1		75	2					
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI			5	24	8			8	7			1	x		x	36	5	3			1	7				5		11	5					
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI		1	x	4					x						x		x					6								x				
	RN0710	MELAS SINDROME		38	x	1				8							1			x			x	x			x	x		2						
	RN0720	MERRF SINDROME		28	x	8				3							x			x			x	x			1	x		1						
	RN0730	SHORT SINDROME																													x					
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI				x																		x												
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA				9				40	x		4			x	12		148			1	4					20	x	x						
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI				1				6				x																						
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI				1				5			1			1	5	x	4					x				x		x						
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI				x				x				x			3															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											7				x		x	3					
	RN0830	BLOOM SINDROME DI								x																										
	RN0840	BORJESON SINDROME DI		x																																
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE		1		6																		2				x								
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI			x								x				x	x										x		x						

Tabella 6 (22/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																															
			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
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI		x																					x									
	RN0880	EEC SINDROME			x	11			x							x									1									
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI				x			x																x									
	RN0900	FRYNS SINDROME DI																							x									
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI		x		8			1				x	1			x								3				x					
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI				x			x																x									
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI				1			1																x									
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA		1	x	5																				4								
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI			x	21			4									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	10	11			8				x				2	x								12								
	RN1020	OPITZ SINDROME DI				x			1				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																				1								
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI				x	1		4				3				x									2						x	x	
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI				x																				x								

Tabella 6 (23/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																	
			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		
	RN1100	SECKEL SINDROME DI		x	x	1				1															x								x			
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE				x																			x											
	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																			3											
	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				5				1															1											
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI			x																				x											
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI			2	x	30							1					x	x	x				13			1	1				x			
	RN1280	WINCHESTER SINDROME DI												x																						
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI				x																												x		
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI			7	x	x			8				x					x		3				1			1	1			x	3			
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI			x	2	5	40		8				x	x				x	x					1				2		57	x				
	RN1320	MARFAN SINDROME DI				381	8			6				2	x			164	1						1				x			x				

Tabella 6 (24/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																															
			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
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE		6	x	6				1	1				x			x	2		1				9			3	4		x	4		
	RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI				x																		x										
	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	1	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							1																						x			
	RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI				x																			x									
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO				3			x			x										2			x				x					
	RN1490	ISAACS SINDROME DI		x																							x			x				
	RN1500	KID SINDROME				x																			x									
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI				3			3					x		x		x						15	1									
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI																x									x	1						
	RN1530	LEOPARD SINDROME				1			x																3									
NS	RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI																																
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI				x																			x									

Tabella 6 (25/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																			
			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				
	RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI				x																																
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI		x												x																						
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI																											x									
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI		x		2				2															x								x					
	RN1600	PEARSON SINDROME DI		1	x																																	
	RN1610	POEMS SINDROME		1	2					4																13					1							
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI		1	x	5										x			2					1														
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA				x																			x													
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OVULO-FACIO-SCHELETRICA		x																																		
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO				x				x					x					x				x	x													
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL				x				x											x																	
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO				1																			x													
	RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA				x																				x												
	RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO																																				
	RN1700	SJÓGREN-LARSONN SINDROME DI				1																																
	RN1710	TAY SINDROME DI				x																																
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI								5																												
	RN1730	WAGR SINDROME DI								1																												
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI				x																				x												
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI				1																				x												
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI		x		x				x																										x		
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI			1	x				2					x																				6			
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE		x		5				1															x										x		x	

Tabella 6 (26/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																
			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	
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA				1																			x										
	RNG040	C SINDROME		3		1			x				x			x		x		x					1										
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME		x		x			x				x			x		x		1				x											
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA		151		x			x				x			x		x		x					7										
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI		1		2			x				x			x		x		x					2										
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA		x		1			2				x			x		x		x					2										
	RNG040	DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE		x		x			x				x			x		x		x					x										
	RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE		x		x			x				x			x		x		x					x										
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE		1		x			x				x			x		x		x					x										
	RNG040	DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE		x		x			x				x			x		x		x					x										
	RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE		x		x			x				x			x		x		x					x										
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI		x		1			x				x			x		x		1					x										
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI		x		x			1				x			x		x		1					x										
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI		x		2			x				x			x		x		x					x										
	RNG050	ACONDROGENESI				x	x		x				x					x		x					1								x		
	RNG050	ACONDROPLASIA				x	6		5				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					2								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		

Tabella 6 (27/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																					
			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 METATROPICA			x	x				1				x					x		x				1								x							
	RNG050	DISPLASIA OTOSPONDILOMEGAEPIFISARIA			x	x				x				x					x		x				x								x							
	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	BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI			x	1				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	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	1				x				x	x				x			x	x		x	1			x						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

Tabella 6 (28/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																
			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	FRANK-TER HAAR SINDROME DI			x	x				1			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		
	RNG060	LARSEN SINDROME DI			x	x				x			x	x			x			x	x		x			1			x			x	x		
	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	x		
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	7				x			x	x			x			x	x		1		1			x			x	x			
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA			x	21				1			x	1			x			x	x		4		1			4			x	6			
	RNG060	OSTEOPETROSI			x	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																									
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA				11				7																									
	RNG070	ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA				x				x																									
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE				x				2																									
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED				18				1																									
	RNG070	NETHERTON SINDROME DI				x				x																									
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA		1	2	8	x			13	x			2				6			x				2			3			3	2			
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA		20	1	41	x			26	18			3				2		25					38			19			1	19			
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE		10		35	x																		23			3	11		x	x			
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA			x	x				x																									x
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO				x																													x
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA																																	x
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE			x	x				3																									x

Tabella 6 (29/29)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 4)																																	
			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		
	RP0050	APNEA INFANTILE					x			x																										
	RP0060	KERNITTERO																	1	x									x		x					
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA				5				1				x				4																		
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI								x											x															

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

NS CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO

NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009

NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011

NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/02/2012

NOTA 2 LA MALATTIA DI WALDMANN (RC0140) E LA LINFANGECTASIA INTESTINALE (RI0080) SONO SINONIMI; QUEST'ULTIMA È LA DESCRIZIONE ATTUALMENTE PIÙ UTILIZZATA

LO **SPAZIO BIANCO** INDICA CHE IL PRESIDIO NON È DI RIFERIMENTO PER LA CONDIZIONE RARA

LA **X** INDICA CHE IL PRESIDIO È DI RIFERIMENTO PER LA CONDIZIONE RARA MA NON HA CENSITO CASI NEL REGISTRO WEB-BASED

La tabella 7 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 21 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 7. 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	49	53
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	110	55	50
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	263	156	59
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	130	66
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	47	69
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	86	41	48
14	AO Carlo Poma di Mantova	11	8	73
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	101	34	34
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	108	70	65
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	44	17	39
18	AO San Paolo – Polo Universitario	115	39	34
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	17	10	59
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	23	15	65
21	AO Ospedale Civile di Legnano	40	32	80
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	4	2	50
23	AO San Gerardo di Monza	203	88	43
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	31	40
28	Ospedale San Giuseppe	15	6	40
29	IRCCS San Raffaele	139	38	27
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	49	30	61
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	8	5	63
32	IRCCS Policlinico San Donato	2	0	0

Figura 3. 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). Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 7.

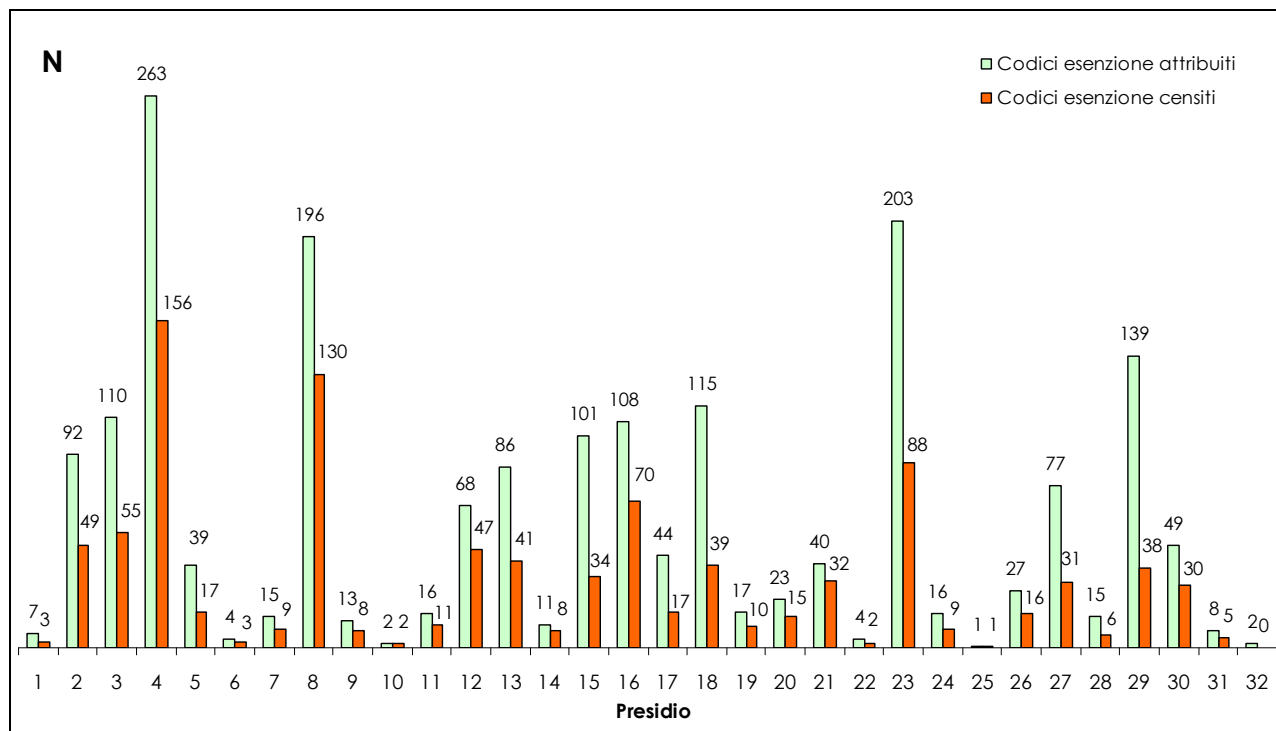
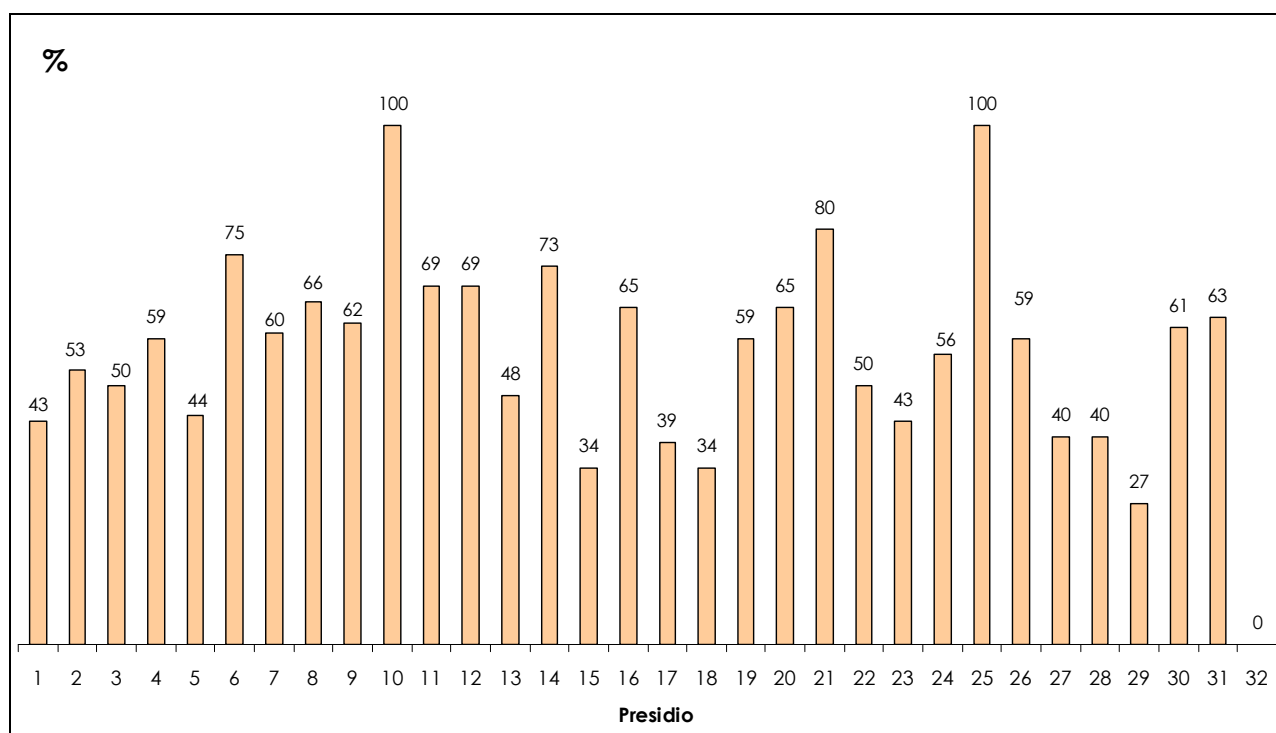


Figura 4. Percentuale (%) dei codici attribuiti per cui è stato censito almeno un caso, per ciascun Presidio. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 7.



3.3. MALATI RARI CENSITI E MALATTIE RARE CENSITE

Le 20740 schede di diagnosi censiscono 20332 malati rari: per 388 pazienti sono state inserite nel ReLMaR due schede di diagnosi, mentre per 10 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 ReLMaR sono censiti sia pazienti residenti in Lombardia che extra-regionali. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 16,2% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane e dall'estero, in particolare dal Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Sicilia, Puglia e Toscana (tabella 8 e figura 5).

La tabella 9 e le figure 6a, 6b 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 ReLMaR. 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 ReLMaR mostrano che tale fenomeno si è verificato per 322 malati rari, di cui 315 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 7 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 10 e in figura 8. L'istogramma mostra una forma a base allargata con un andamento bimodale. Il rapporto maschi/femmine è di 1:1,08. La tabella 11 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 20447 (111 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare e 2 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di tre condizioni rare) e riguardano 425 diverse condizioni rare, il 67,9% di quelle sorvegliate dal ReLMaR (tabella 12 e figura 10). Nel 23% dei casi è stato redatto almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione di farmaci) (tabella 13 e figura 11).

Per ogni scheda inserita nel Registro viene richiesto agli specialisti di indicare tutte le modalità utilizzate per formulare la diagnosi (percorso diagnostico), con l'obbligo di indicarne almeno una fra quelle previste: Dati clinici, Esami strumentali, Indagini di laboratorio. Selezionando una delle suddette modalità, all'interno del sistema si attiva un corrispondente campo note in cui è necessario specificare il dato clinico, l'indagine strumentale e/o di laboratorio che ha contribuito alla diagnosi (testo libero). La selezione della modalità "Indagini di laboratorio" richiede di indicare ulteriormente almeno una delle seguenti sottocategorie: indagini biochimiche, indagini genetiche, indagini citologiche.

Per ogni categoria di appartenenza delle malattie rare, codificate in base al sistema di classificazione ICD-9 CM (allegato 1 al Decreto Ministeriale 279/2001)⁴, sono state analizzate le modalità di diagnosi utilizzate e i valori in percentuale sono stati riportati in tabella 14.

I principali dati raccolti nel ReLMaR per ciascuna delle condizioni rare censite al 31 dicembre 2012 sono riassunti in tabella 15 (condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione), in tabella 16 (condizioni rare elencate in ordine alfabetico) e in tabella 17 (condizioni rare elencate per numero decrescente di casi censiti).

Per il calcolo dell'età al censimento e per la residenza, per i pazienti che sono stati segnalati più di una volta all'interno del Registro, viene considerata la scheda di diagnosi archiviata più recente.

La tabella 17 evidenzia come 51 condizioni raccolgono oltre 100 casi ciascuna, rappresentando complessivamente il 73% dei casi di malattia rara censiti, 145 ne raccolgono tra i 99 ed i 10 (23% dei casi) e 240 ne raccolgono meno di 10 (4% dei casi).

Tabella 8. Distribuzione dei malati rari censiti nel ReLMaR in base alla residenza. Cod = codice utilizzato in figura 5.

Cod	Residenza	Popolazione Residente ⁹	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
PIE	Piemonte	4 457 335	647	19,6
EMR	Emilia Romagna	4 432 418	420	12,7
VEN	Veneto	4 937 854	323	9,8
SIC	Sicilia	5 051 075	305	9,2
PUG	Puglia	4 091 259	242	7,3
TOS	Toscana	3 749 813	214	6,5
LAZ	Lazio	5 728 688	171	5,2
LIG	Liguria	1 616 788	168	5,1
CAM	Campania	5 834 056	158	4,8
CAL	Calabria	2 011 395	133	4,0
MAR	Marche	1 565 335	122	3,7
TAA	Trentino Alto Adige	1 037 114	86	2,6
ABR	Abruzzo	1 342 366	73	2,2
SAR	Sardegna	1 675 411	71	2,2
FVG	Friuli Venezia Giulia	1 235 808	68	2,1
UMB	Umbria	906 486	37	1,1
BAS	Basilicata	587 517	29	0,9
MOL	Molise	319 780	13	0,4
VDA	Valle d'Aosta	128 230	11	0,3
EST	Stato Estero	-	10	0,3
Totale extra-regionali		50 708 728	3 301	100,0
Lombardia		9 917 714	17 031	
Totale		60 626 442	20 332	

Figura 5. Distribuzione dei malati rari censiti nel ReLMaR in base alla residenza.

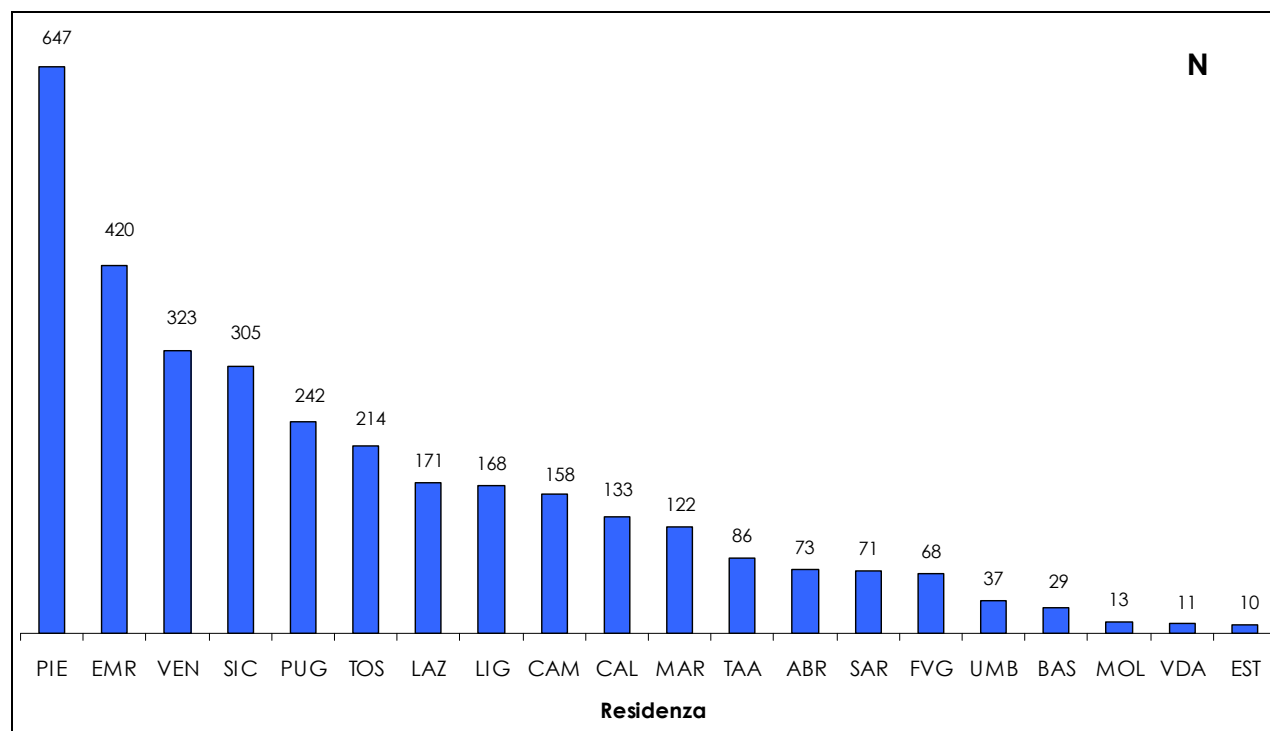


Tabella 9. La tabella descrive, per ciascun Presidio, il numero (N) dei malati rari assistiti e censiti residenti in Lombardia (LOM), il numero dei pazienti extra-regionali (E.R.) e la percentuale (%) della casistica rappresentata da questi ultimi.

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	1106	633	36
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	1092	802	42
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	5246	571	10
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	126	10	7
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	120	3	2
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	122	4	3
8	AO Spedali Civili di Brescia	2214	160	7
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	76	2	3
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	185	257	58
11	AO Sant'Anna di Como	57	1	2
12	AO Ospedale di Lecco	356	3	1
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	633	6	1
14	AO Carlo Poma di Mantova	78	1	1
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	533	93	15
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	787	126	14
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	153	9	6
18	AO San Paolo – Polo Universitario	1254	247	16
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	51	0	0
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	181	7	4
21	AO Ospedale Civile di Legnano	331	23	6
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	9	7	44
23	AO San Gerardo di Monza	1199	119	9
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	100	30	23
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	126	26	17
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	95	7	7
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	136	52	28
28	Ospedale San Giuseppe	39	29	43
29	IRCCS San Raffaele	560	39	7
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	145	20	12
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	230	28	11
32	IRCCS Policlinico San Donato	0	0	0

Figura 6a. Numero dei malati rari assistiti e censiti per i Presidi dall'1 al 16, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 9.

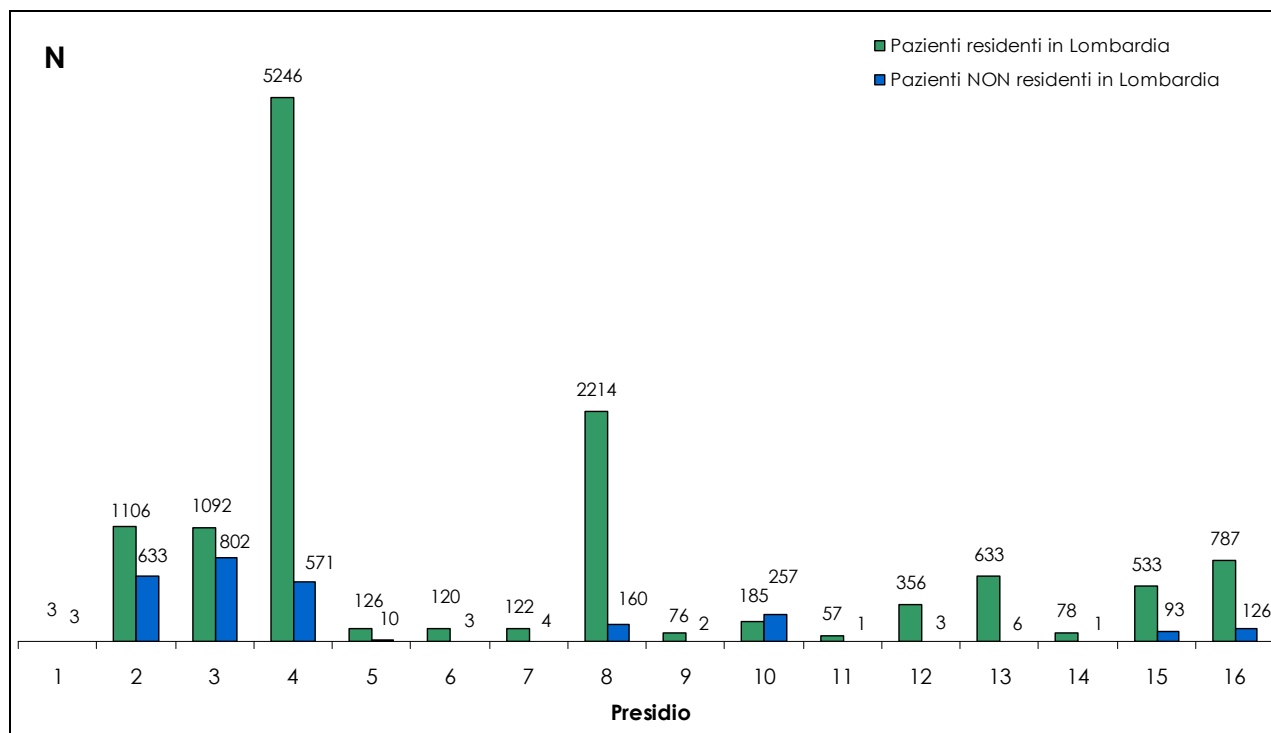


Figura 6b. Numero dei malati rari assistiti e censiti per i Presidi dal 17 al 32, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 9.

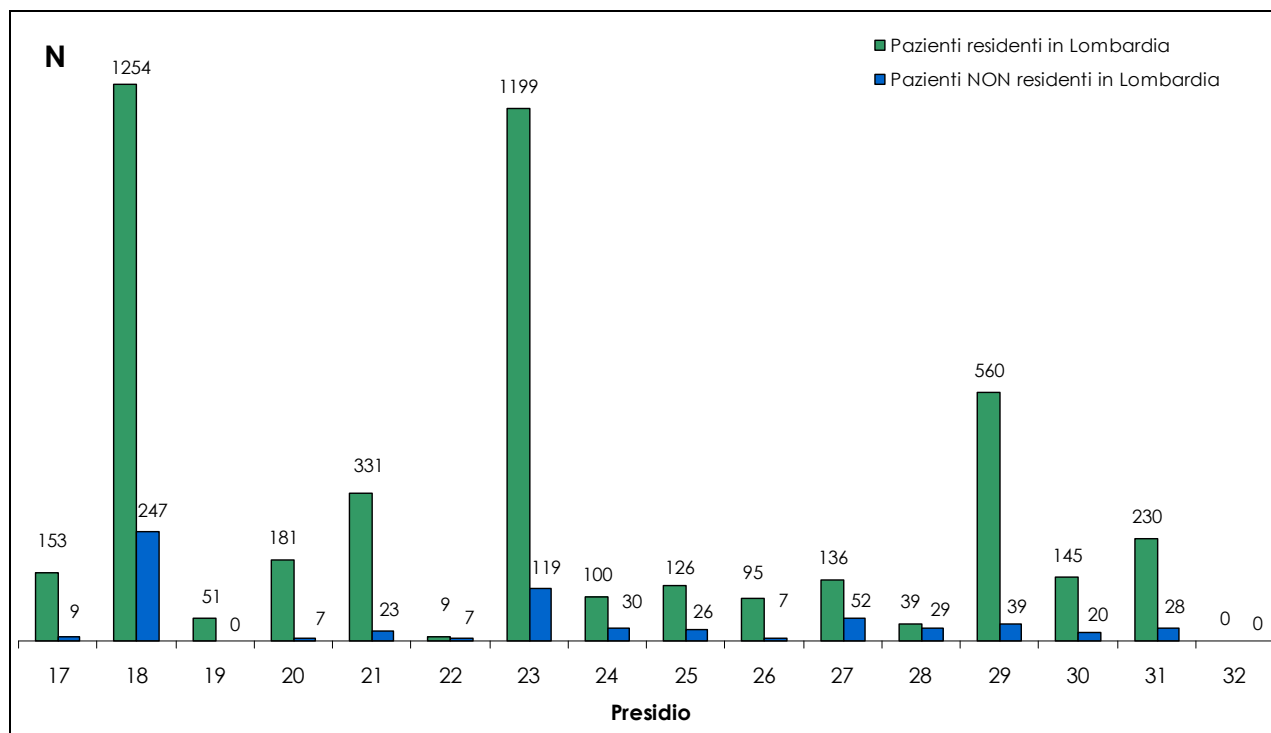


Figura 7. In figura la percentuale della casistica di ciascun Presidio rappresentata dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 9.

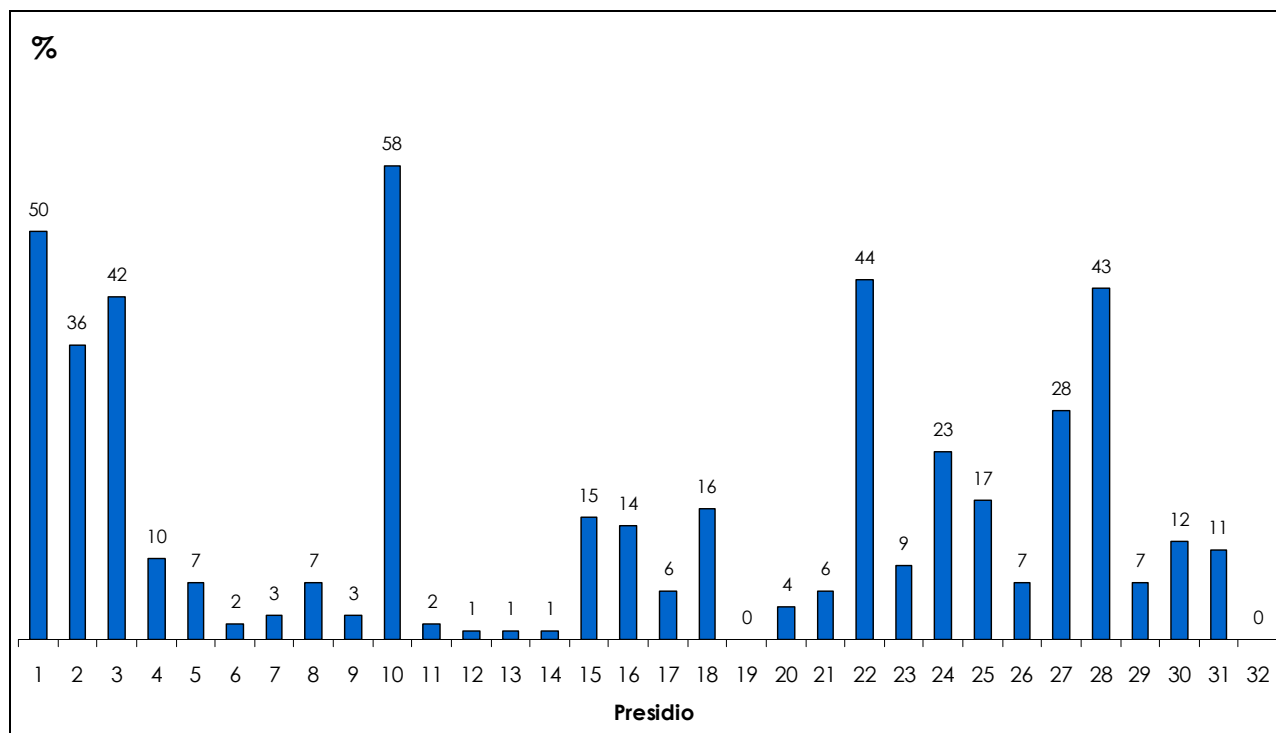


Tabella 10. Distribuzione dei malati rari censiti nel ReLMaR per età al momento del censimento e per sesso.

Fascia di età (anni)	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 - 4	1026	883	5,0	4,3
5 - 9	858	848	4,2	4,2
10 - 14	708	739	3,5	3,6
15 - 19	610	507	3,0	2,5
20 - 24	473	467	2,3	2,3
25 - 29	458	529	2,3	2,6
30 - 34	630	658	3,1	3,2
35 - 39	712	852	3,5	4,2
40 - 44	626	819	3,1	4,0
45 - 49	616	748	3,0	3,7
50 - 54	545	646	2,7	3,2
55 - 59	470	583	2,3	2,9
60 - 64	553	597	2,7	2,9
65 - 69	506	525	2,5	2,6
70 - 74	456	499	2,2	2,5
75 - 79	305	364	1,5	1,8
80 - 84	150	198	0,7	1,0
85 - 89	60	74	0,3	0,4
90 - 94	7	21	0,0	0,1
≥ 95	5	1	0,0	0,0
Totale	9774	10558	48,1	51,9

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

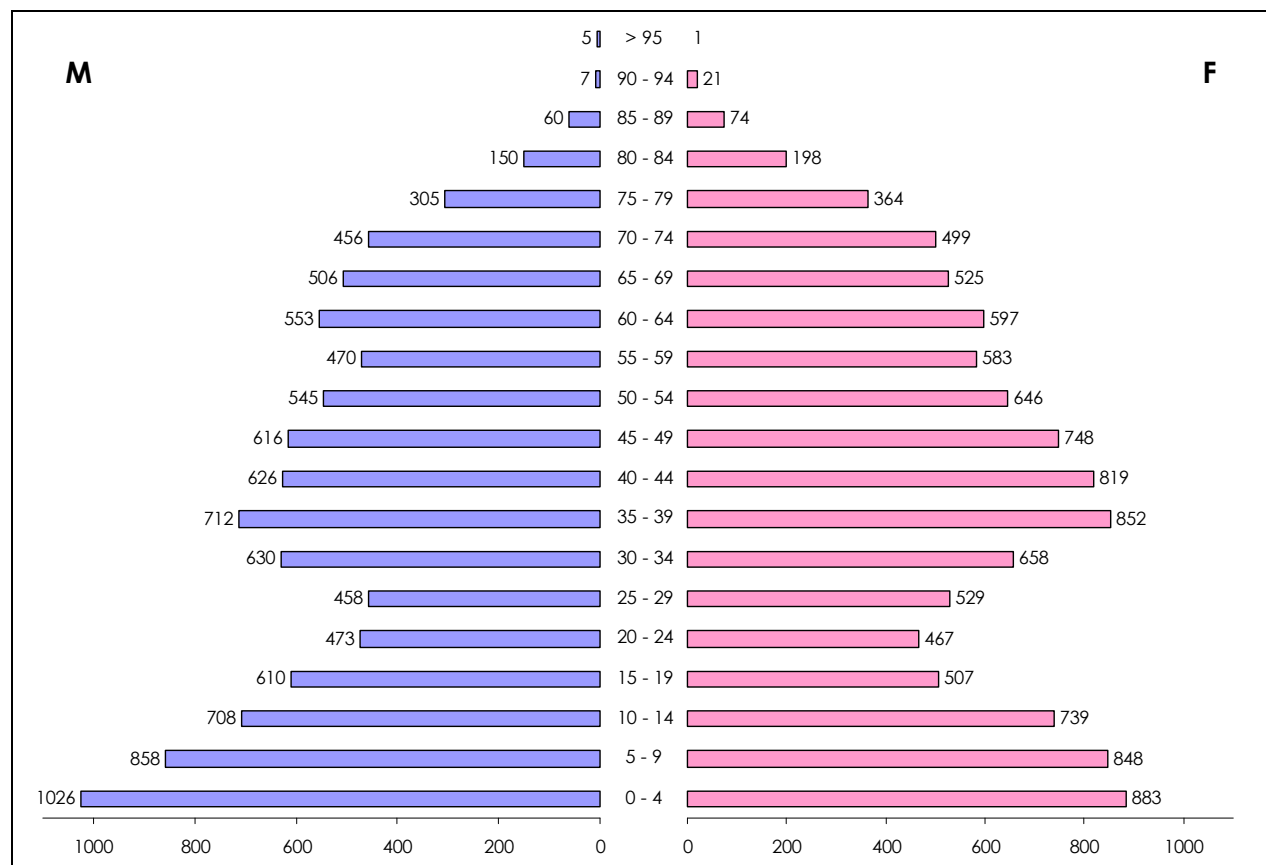


Tabella 11. Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia per ASL di appartenenza, al momento del censimento.

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	1424
BS	ASL Brescia	2205
CO	ASL Como	899
CR	ASL Cremona	464
LC	ASL Lecco	620
LO	ASL Lodi	326
MN	ASL Mantova	307
MI	ASL Milano	3419
MI-1	ASL Milano 1	2033
MI-2	ASL Milano 2	1213
MI-3	ASL Milano 3 §	180
MB	ASL Monza e Brianza §§	1485
PV	ASL Pavia	788
SO	ASL Sondrio	194
vC/S	ASL Vallecamonica e Sebino	121
VA	ASL Varese	1262
Totale		16940

Figura 9. Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia per ASL di appartenenza, al momento del censimento.

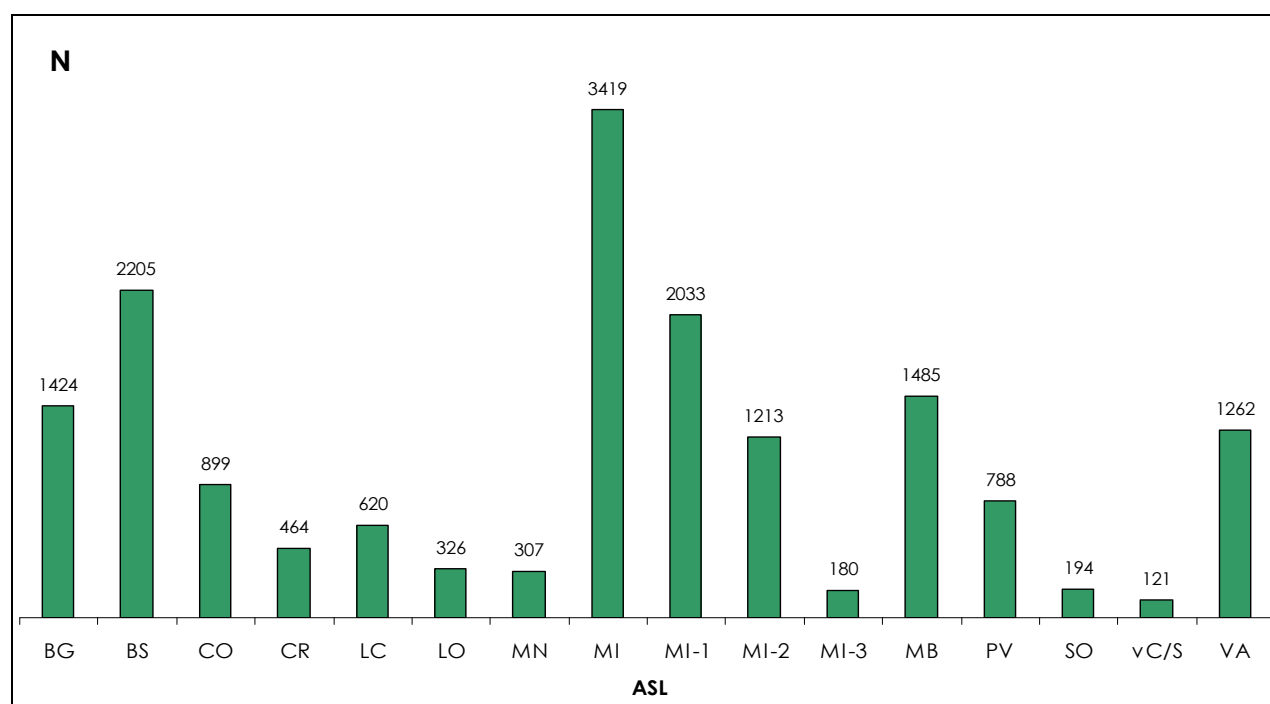


Tabella 12. Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

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 (100%)
RB	Tumori	140 – 239	8	6 (75%)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	169	115 (68%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	43	37 (86%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	126	92 (73%)
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	12	12 (100%)
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	7	5 (71%)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	3	3 (100%)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	6	5 (83%)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	7	7 (100%)
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	235	138 (59%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	3 (43%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	1	0 (0%)
Totale			626	425 (68%)

Figura 10. Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (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.

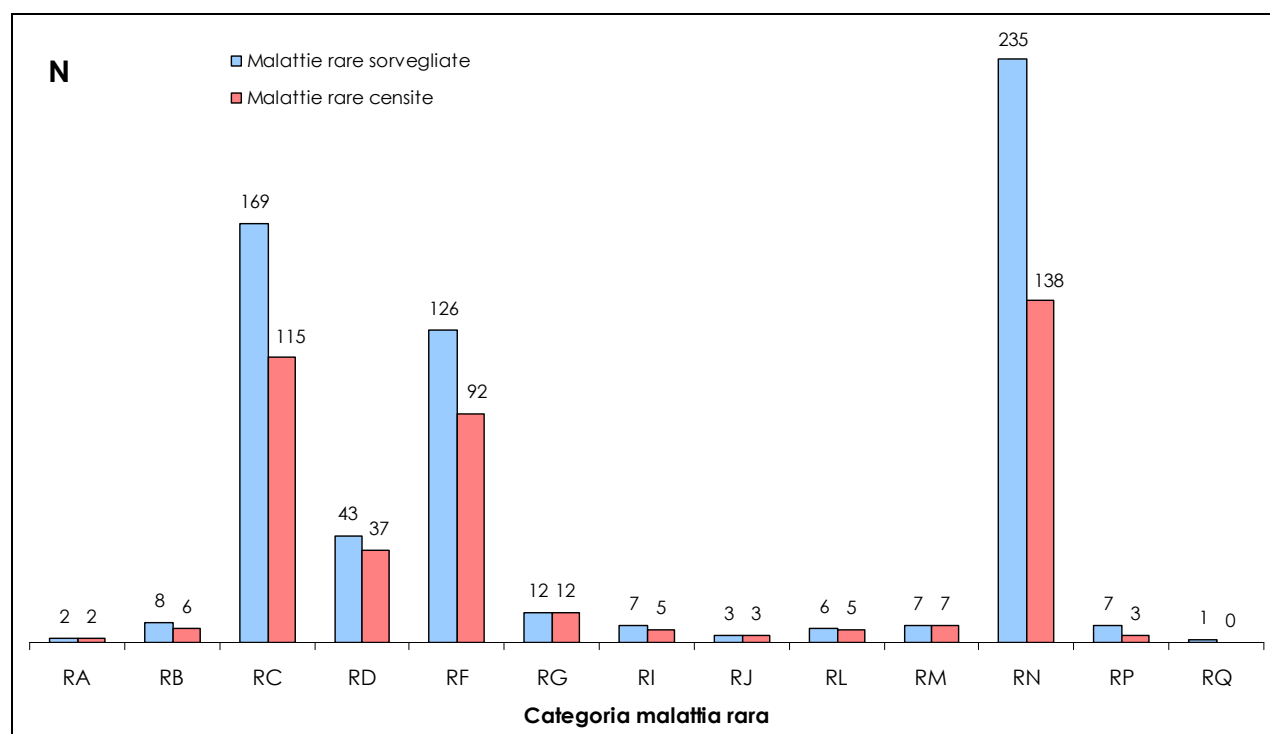


Tabella 13. Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

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	43	12 (28%)
RB	Tumori	140 – 239	715	7 (1%)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	4192	1385 (33%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	3931	584 (15%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	3889	1179 (30%)
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	1773	329 (19%)
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	191	61 (32%)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	220	19 (9%)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	711	415 (58%)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	1316	507 (39%)
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	3452	265 (8%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	14	4 (29%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	0	0 (0%)
Totale			20447	4767 (23%)

Figura 11. Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR 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.

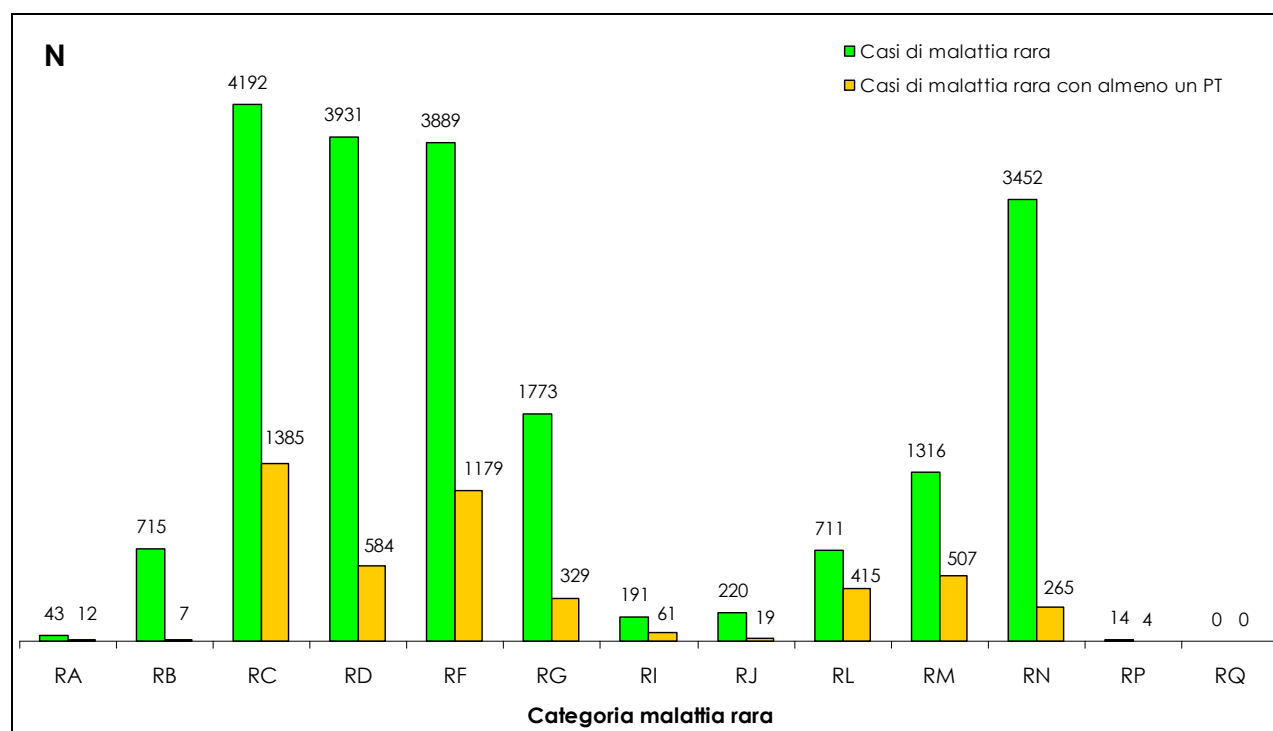


Tabella 14. Modalità di diagnosi in percentuale per categoria di malattia rara. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Solo Dati clinici (A)	Solo Esami strumentali (B)	Solo Indagini di laboratorio (C)	A + B	A + C	B + C	A + B + C
RA	Malattie infettive e parassitarie	0%	0%	44.2%	20.9%	9.3%	0%	25.6%
RB	Tumori	57.8%	0.4%	0%	27.1%	5.0%	0.8%	8.8%
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	1.3%	0.5%	26.7%	1.1%	29.7%	6.8%	33.9%
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	0.1%	0%	39.7%	0%	54.6%	0.4%	5.1%
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	7.7%	6.1%	1.9%	26.6%	19.4%	0.3%	37.9%
RG	Malattie del sistema circolatorio	0.7%	0.4%	0.5%	1.6%	13.3%	0.3%	83.2%
RI	Malattie dell'apparato digerente	0.5%	3.7%	1.0%	47.1%	0%	24.6%	23.0%
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	6.8%	0%	0%	4.1%	15.5%	0.9%	72.7%
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	1.7%	0.4%	0%	3.0%	83.0%	0%	12.0%
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	0.4%	0%	0.2%	1.6%	41.0%	0.1%	56.8%
RN	Malformazioni congenite	16.3%	3.2%	4.5%	28.0%	22.8%	0.6%	24.7%
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0%	0%	0%	14.3%	7.1%	14.3%	64.3%
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	-	-	-	-	-	-	-

Tabella 15. Sintesi dei principali dati raccolti dal ReLMaR al 31.12.2012. Condizioni rare elencate secondo il codice esenzione.
 Legenda a pagina 78 (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
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	21	18	3	57	24	51	12	52	28	70	55	12	57	35	72	58	13	62	35	79
	RA0030	LYME MALATTIA DI	22	10	12	0	0	15	18	8	0	63	15	18	8	0	63	16	19	8	0	64
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RB0020	RETINOBLASTOMA	14	6	8	0	21	1	3	0	0	8	2	3	0	0	9	3	5	0	0	18
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	21	15	6	5	19	35	18	32	7	69	36	18	32	7	69	44	15	40	21	74
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	42	0	42	5	50	37	12	37	15	69	39	12	40	19	69	45	12	44	19	71
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	624	294	330	0	1	4	10	0	0	69	14	16	6	0	73	21	18	13	0	77
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	11	6	5	9	36	25	17	24	0	50	33	20	33	8	71	38	19	35	13	71
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	4	1	3	50	0	12	19	1	0	45	12	20	1	0	46	14	19	6	0	46
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	38	29	9	45	5	18	9	16	0	48	25	11	22	13	58	30	12	25	14	59
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	18	5	8	0	0	18	13	9	11	0	31
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	468	40	428	36	4	7	2	7	0	10	7	1	8	0	10	9	2	9	1	18
	RC0060	WERNER SINDROME DI	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	230	48	182	45	3	59	13	60	19	90	62	12	63	19	90	67	11	69	22	91
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	50	50	36	1	36	35	37	43	4	42	39	49	47	4	47	42	52
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	90	48	42	80	28	18	13	14	0	50	19	12	15	1	52	33	16	36	1	61
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	17	8	9	76	0	19	20	19	0	63	26	21	34	0	63	38	18	37	2	68
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	4	2	2	25	0	8	15	0	0	34	10	15	3	0	36	16	12	11	6	36
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	3	1	2	0	0	12	4	11	7	17	41	14	43	22	57	65	15	73	44	79
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	164	87	77	4	31	39	19	40	0	73	43	20	46	0	75	46	19	48	0	82
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	160	82	78	56	7	34	14	33	2	77	38	13	37	7	78	41	12	40	14	78
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	75	5	7	12	1	0	44	11	13	4	0	45	18	16	16	3	65

Tabella 15 (2/20)

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
	RCG010	CONN SINDROME DI	8	3	5	50	0	48	11	51	25	61	53	8	56	39	63	59	8	58	49	75
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	84	37	47	81	20	21	15	19	0	68	26	16	26	2	68	32	16	32	3	77
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	9	5	4	44	0	49	13	52	26	66	52	14	58	26	68	60	12	66	31	69
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	177	62	115	14	4	4	6	0	0	34	5	7	1	0	40	13	10	11	0	51
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	5	2	3	60	0	2	5	0	0	12	5	6	0	0	13	14	13	14	0	36
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	57	28	17	20	11	59	32	19	23	13	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	5	1	4	20	0	25	14	25	5	48	26	14	25	6	50	37	16	44	8	52
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	3	1	2	33	0	42	11	43	28	54	47	14	45	31	65	50	10	45	41	65
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	31	13	18	77	10	9	15	0	0	53	15	19	8	0	66	20	20	12	0	73
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	4	3	1	75	25	9	15	0	0	35	10	17	0	0	39	14	16	8	1	39
	RCG040	ALBINISMO	76	46	30	0	43	0	0	0	0	10	14	4	0	50	13	15	7	0	51	
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	60	44	14	48	19	62
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6	6
	RCG040	CISTINURIA	65	37	28	66	5	18	13	17	0	56	25	16	25	0	69	38	16	38	2	68
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	9	11	2	1	25	23	11	22	10	36	29	5	28	24	36
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA	634	327	307	40	11	0	0	0	0	0	1	3	0	0	37	10	11	7	0	53
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	7	0	0	0	17
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14	14
	RCG040	IPERPROLINEMIA	3	3	0	33	0	0	0	0	0	0	3	2	4	0	4	10	2	12	7	12

Tabella 15 (3/20)

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
	RCG040	LOWE SINDROME DI	5	5	0	60	20	1	2	0	0	5	3	2	4	0	6	5	4	5	0	10
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	17	9	8	94	41	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	12	8	13	0	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	3	8	7	4	2	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	13	6	7	85	23	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	9
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	1	0	0	1	15	4	15	11	19	16	4	16	12	20
	RCG040	OMOCISTINURIA	15	8	7	87	7	17	16	13	0	55	21	16	16	0	55	28	15	30	1	55
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	6	1	6	6	7	12	5	12	7	16	14	4	14	11	18
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	3	4	0	9
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	34	16	34	19	50
	RCG040	TIROSINEMIA	11	7	4	45	9	0	1	0	0	2	1	2	1	0	6	16	15	18	0	38
	RCG050	ARGINASI (ARG) DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	4	4	2	0	11	4	4	3	0	11
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	8	0	52
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI	13	8	5	77	31	6	14	0	0	39	6	13	0	0	39	11	13	6	0	39
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI	19	6	13	79	21	12	22	2	0	82	13	21	2	0	82	26	20	22	2	82
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	5	3	2	60	0	0	0	0	0	0	3	3	4	0	9	7	9	5	0	25
	RCG060	GALATTOSEMIA	20	11	9	65	20	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	18	12	16	0	45
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	7	6	1	14	0	2	2	3	0	5	4	3	4	0	12	9	5	8	3	17
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	46	26	20	57	20	0	3	0	0	18	6	11	0	0	49	16	13	12	0	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	0	0	7	13	8	12	5	24
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	37	18	19	38	22	25	18	20	0	59	34	20	40	0	65	42	21	49	0	76

Tabella 15 (4/20)

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
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	16	8	8	62	50	1	2	0	0	7	5	8	1	0	31	16	14	15	1	45
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	10	4	6	0	0	22	17	18	3	62	30	19	24	6	68	35	20	30	9	71
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	14	2	14	13	16
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	22	7	15	77	9	0	1	0	0	2	7	9	4	0	29	13	9	10	2	29
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	9	6	3	44	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	6	5	5	0	14
	RCG060	MANNOSIDOSI	7	5	2	86	43	3	2	3	0	8	16	7	17	4	28	30	8	27	19	43
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	24	18	25	0	55
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	12	4	8	75	17	8	9	3	0	29	12	12	6	0	39	16	12	10	0	40
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	0	0	19	8	12	2	0	36	13	13	8	2	38
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	5	4	1	60	0	22	19	25	0	47	27	20	31	1	57	30	17	31	9	57
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	17	14	3	0	0	27	9	27	13	42	39	7	41	27	50	39	7	41	27	51
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	2	2	0	0	0	48	3	48	46	51	62	11	62	51	72	64	10	64	55	74
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	8	4	4	50	13	23	14	21	2	49	31	13	28	17	52	34	14	32	18	54
	RCG070	LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	2	1	1	0	100	20	11	20	9	30	40	10	40	31	50	42	11	42	31	52
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	32	5	30	27	39	38	12	30	28	55	38	12	30	28	55
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	8	20	14	5	14	8	21	20	12	17	8	40
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	62	28	34	44	21	24	19	20	0	69	31	19	33	0	71	35	19	36	6	76
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	25	14	11	40	4	21	18	15	0	58	26	19	24	1	63	38	18	35	6	69

Tabella 15 (5/20)

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
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	8	5	3	62	25	13	11	14	0	31	18	12	21	1	31	20	12	24	1	36
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	36	0	36	36	36
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	6	77	47	14	48	7	77	54	14	55	8	88
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	9	7	2	11	11	43	19	48	8	61	45	16	49	12	62	46	16	49	12	62
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	36	26	10	3	8	42	17	42	12	74	45	17	44	12	76	46	17	44	12	76
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	4	0	4	0	50	36	17	38	15	54	40	18	39	19	64	41	17	39	23	64
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	4	0	4	0	0	41	8	42	30	51	43	6	42	35	52	44	7	42	35	54
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	13	10	3	0	8	40	11	40	21	68	41	11	41	22	68	45	9	44	33	68
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	31	14	27	17	54	35	13	35	17	54	35	14	35	18	55
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	17	5	12	0	6	35	12	37	6	57	36	13	38	6	57	38	14	39	7	62
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	51	22	71	52	11	53	23	73	64	13	68	24	84
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	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	5	1	4	0	0	38	9	40	21	47	43	7	43	30	49	43	7	43	31	51
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	28	15	13	0	0	4	4	2	0	16	19	10	16	2	39	24	11	22	7	46
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	11	9	9	2	23	25	9	29	13	33
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	17	0	17	17	17
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	481	290	191	14	51	52	19	58	0	83	56	16	59	6	86	58	15	60	6	88
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	17	5	12	41	53	1	2	0	0	7	2	3	1	0	10	11	10	9	0	35
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	22	22	0	73	36	2	1	2	0	4	3	1	3	1	7	11	6	10	1	26

Tabella 15 (6/20)

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
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	11	5	6	64	36	2	3	1	0	11	5	3	4	2	12	12	7	10	4	21
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	18	9	9	39	50	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	17	14	12	0	59
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	0	0	0	0	1	2	1	1	0	4	5	2	6	2	7
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	101	52	49	2	37	32	19	30	0	86	33	18	31	0	87	39	17	37	3	89
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	8	4	4	25	25	37	18	38	0	63	38	16	38	7	64	45	15	45	14	71
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	55	50	5	0	49	3	6	1	0	40	5	8	3	0	41	19	11	17	0	53
	RCG160	CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	54	28	26	0	13	1	4	0	0	31	3	7	0	0	32	6	8	3	0	41
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	6	1	6	6	7	15	3	15	12	18
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	5	1	4	0	20	17	17	9	0	42	18	18	10	0	44	23	21	17	0	52
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	141	69	72	15	27	22	19	18	0	66	30	19	25	1	76	37	18	35	4	76
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	9	5	4	0	22	4	6	1	0	17	11	9	6	3	33	23	9	23	9	39
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	14	9	9	9	0	18	34	11	34	23	44
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	161	72	89	2	9	8	14	3	0	78	9	14	3	0	78	14	14	10	0	78
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	33	17	16	27	12	43	16	43	16	78	43	16	43	16	78	49	15	47	16	78
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	14	5	9	29	0	43	24	48	3	74	44	23	49	3	74	46	24	50	3	79
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	19	17	2	0	42	1	3	0	0	14	3	4	2	0	14	17	10	17	2	33
	RD0060	CHÉDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	209	101	108	32	2	5	8	2	0	54	6	9	3	0	54	19	16	12	0	68
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	40	25	17	26	0	61	36	15	36	2	71
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68

Tabella 15 (7/20)

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
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	7	14	4	30
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	112	78	34	1	0	22	19	18	0	83	26	20	26	0	83	36	18	36	3	84
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	16	7	9	0	31	8	12	0	0	31	17	14	15	0	51	33	17	32	9	65
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	155	81	74	15	21	17	18	10	0	71	26	19	25	0	74	32	18	31	1	80
	RDG010	TALASSEMIE	496	227	269	46	2	6	12	1	0	63	7	14	1	0	72	32	14	33	0	77
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	24	3	0	61	38	21	35	6	69	41	22	40	7	73
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	46	16	30	7	13	27	18	27	0	78	32	17	31	6	78	40	21	36	6	91
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	8	2	6	0	13	25	23	23	0	65	37	20	34	3	74	42	16	36	27	78
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	22	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
	RDG020	EMOFILIA A	723	689	34	27	15	2	7	0	0	65	15	17	7	0	74	35	19	35	0	95
	RDG020	EMOFILIA B	116	110	6	21	5	1	5	0	0	56	16	18	9	0	81	33	21	34	0	90
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	24	11	13	0	4	5	11	0	0	38	24	20	16	0	65	28	20	24	0	65
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	32	15	17	3	3	31	25	36	0	72	41	17	38	11	72	43	17	42	11	75
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	21	7	14	5	0	28	17	22	0	65	35	13	33	18	65	39	16	36	18	78
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	87	40	47	0	5	5	14	0	0	82	28	20	26	0	82	35	22	35	2	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	9	6	3	0	11	4	6	0	0	14	7	5	6	0	15	10	4	10	3	15
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	53	18	35	0	4	6	12	0	0	52	29	17	27	1	66	36	18	36	6	71
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	26	6	40
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	4	2	2	0	50	1	1	0	0	3	20	17	19	2	41	35	4	34	30	42
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66	66
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	204	87	117	0	9	18	21	0	0	75	37	17	34	0	80	45	17	44	7	81

Tabella 15 (8/20)

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
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	255	84	171	0	11	20	20	20	0	77	38	15	37	4	78	44	16	42	12	93
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	9	3	6	0	0	32	23	31	0	79	44	16	42	20	79	45	16	42	20	79
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	485	198	287	2	7	7	15	0	0	76	28	19	25	0	79	41	20	40	3	89
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	12	0	12	12	12	30	0	30	30	30	34	0	34	34	34
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	4	1	3	0	0	8	8	8	0	17	19	12	16	6	39	23	11	22	7	39
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	53	0	53	53	53	56	0	56	56	56	56
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	11	4	0	49	33	21	32	0	74	37	19	39	3	77
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	67	30	37	36	51	32	19	30	0	80	43	19	40	1	82	46	18	43	1	83
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	69	35	34	83	52	2	7	0	0	39	4	7	2	0	39	9	9	6	0	39
	RF0040	RETT SINDROME DI	99	2	97	12	30	1	1	1	0	9	5	6	3	0	30	13	9	11	1	39
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	48	19	29	6	33	10	8	11	0	40	25	17	20	0	64	32	17	33	5	70
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	19	12	17	7	35	39	5	38	33	47	42	5	42	36	47
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	230	109	121	25	15	47	13	47	10	83	50	13	49	10	84	54	13	53	16	84
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	98	32	66	77	19	45	17	46	0	80	50	15	51	7	80	55	16	56	7	94
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	860	471	389	60	10	63	12	65	10	87	64	12	66	21	89	66	12	67	23	90
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	28	14	14	43	21	56	11	56	32	77	59	9	60	43	77	62	9	62	47	78
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	32	30	2	56	81	21	17	20	0	61	25	18	24	0	61	30	20	30	4	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	37	15	22	32	8	2	3	0	0	15	7	7	5	0	26	23	15	24	1	52
	RF0140	WEST SINDROME DI	19	11	8	37	0	0	1	0	0	3	0	1	0	0	4	2	2	2	0	6
	RF0150	NARCOLESSIA	31	20	11	32	16	23	14	19	7	60	37	16	35	10	67	41	17	37	13	70
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	86	43	43	36	6	69	8	69	45	85	72	8	73	47	87	74	7	75	53	91
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	222	149	73	45	9	51	17	53	1	87	54	17	55	2	87	57	17	61	2	88
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	4	3	1	100	25	65	6	65	57	74	70	5	70	64	75	72	4	72	67	77

Tabella 15 (9/20)

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
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	12	10	2	0	25	11	16	4	0	58	12	18	5	0	58	14	18	7	0	58
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	12	7	5	0	8	33	11	34	13	51	37	11	39	15	51	41	11	44	15	57
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	27	8	26	18	43	28	9	27	20	47	33	12	27	20	50
	RF0280	CHERATOCONO	297	208	89	0	1	31	15	28	9	84	33	15	30	9	84	37	15	34	13	85
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	32	32	32	1	64	33	32	33	1	65
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	78	45	33	33	45	25	17	24	0	66	31	16	31	0	76	32	17	34	4	78
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	13	7	6	0	69	0	0	0	0	1	2	5	1	0	21	7	6	6	1	22
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	5	5	0	40	20	9	18	0	0	45	15	17	10	1	47	16	18	12	1	50
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	7	4	3	43	14	18	17	16	0	52	24	21	32	1	59	27	18	32	3	58
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	6	0	39	12	16	6	0	53	16	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	33	0	33	33	33
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	18	17	18	0	39	20	16	18	2	40	29	16	36	2	43
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	55	33	22	40	0	57	36	21	41	5	58
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	4	2	2	25	50	3	5	0	0	12	18	18	14	2	45	26	15	23	11	49
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	10	0	10	10	10
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	3	1	2	67	67	4	4	3	0	9	5	3	6	1	9	13	8	17	1	20
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	2	2	0	0	100	2	1	2	1	2	24	2	24	23	26	26	1	26	25	26
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	190	92	98	41	54	15	10	12	3	61	24	13	21	5	64	33	14	32	6	71
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	17	8	9	41	12	14	10	14	0	32	29	14	30	4	56	33	15	33	9	62
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	12	5	7	0	58	7	8	4	1	33	31	7	31	16	42	35	8	36	18	48
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	177	86	91	8	41	36	14	35	0	69	44	15	43	0	76	48	14	47	0	82

Tabella 15 (10/20)

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
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	28	19	9	43	36	46	17	50	10	72	51	16	55	19	79	52	16	57	19	79
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	16	8	8	0	69	2	2	1	0	5	4	3	2	1	9	10	6	10	2	29
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	24	13	11	8	63	56	7	56	44	67	59	7	58	48	74	62	8	61	48	81
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	10	4	6	50	50	10	7	8	1	28	26	9	28	11	41	36	13	39	16	55
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	104	54	50	12	38	29	18	28	0	65	40	17	42	1	73	43	17	44	6	73
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	2	1	1	50	50	2	3	2	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	7	4	3	29	71	13	5	15	5	18	30	6	32	19	36	33	7	34	20	43
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	4	3	1	0	75	16	1	16	15	18	20	2	20	18	22	20	2	20	18	23
	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	11	10	1	55	0	41	12	40	19	68	50	9	48	39	69	57	11	58	40	79
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	4	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA TIPO 2	9	7	2	0	33	1	0	1	0	1	2	3	1	1	11	3	5	1	1	16
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	9	5	4	11	0	3	5	1	0	17	11	17	4	1	58	12	17	5	2	59
	RFG050	SMA TIPO 4	1	0	1	0	0	26	0	26	26	26	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	152	72	80	3	26	21	18	13	0	68	29	20	25	3	75	34	20	32	4	77
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	29	5	2	64	32	23	16	16	65	36	27	18	16	75
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	2	1	1	50	50	38	13	38	25	51	68	10	68	59	78	70	9	70	61	78
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	4	2	2	25	50	29	21	30	1	54	41	22	44	8	66	41	23	44	8	67
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	27	16	11	0	19	26	17	23	0	61	31	19	27	5	66	33	19	35	5	66
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	5	3	2	0	20	19	20	5	1	50	28	21	15	6	58	28	21	16	7	58

Tabella 15 (11/20)

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
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	4	2	2	0	25	4	4	4	0	10	8	8	4	3	22	13	7	14	4	22
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	4	3	1	25	25	24	8	28	10	31	33	4	32	29	39	38	6	37	31	48
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	13	9	4	15	8	0	1	0	0	2	3	4	1	0	16	7	5	6	0	17
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	23	9	14	9	13	20	16	18	0	49	29	17	28	3	58	37	18	42	6	73
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	56	46	10	7	5	10	13	4	0	54	14	15	6	0	54	21	16	17	1	57
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	47	45	2	38	11	3	6	2	0	37	5	6	4	0	37	10	9	7	1	37
	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)	42	24	18	10	5	26	14	24	3	59	36	17	32	7	76	39	17	36	8	76
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	3	56	53	58	62	8	62	54	69
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	79	36	43	8	1	24	17	20	0	62	32	18	33	0	65	37	17	39	0	66
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	9	6	3	0	0	42	19	45	0	65	51	15	52	22	69	53	16	52	24	74
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	11	5	6	9	0	8	10	2	0	34	25	12	25	5	43	30	16	34	5	58
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	8	6	2	0	0	10	13	4	1	39	21	23	10	3	62	22	22	11	3	63
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	7	3	4	43	0	15	16	6	1	49	26	15	28	5	52	33	15	31	6	53
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	7	3	4	0	0	28	20	33	0	55	34	17	34	5	55	35	17	35	6	55
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	16	15	10	3	45
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	14	0	57	33	26	37	1	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	45	20	42	19	76
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	2	0	2	0	0	7	3	7	4	10	22	9	22	13	31	23	9	23	14	32

Tabella 15 (12/20)

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
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	258	137	121	0	14	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	45	17	45	9	81
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	12	3	12	10	15	18	3	18	15	20	26	6	26	21	32
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	2	1	2	2	3	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	25	15	10	0	12	26	17	23	5	60	31	18	31	6	63	41	16	41	18	69
	RFG110	USHER SINDROME DI	30	15	15	0	13	20	12	16	0	46	26	12	27	1	48	42	15	43	12	81
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	3	0	3	0	0	16	14	13	0	34	33	3	34	28	36	33	4	36	28	36
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	6	0	6	0	0	36	26	50	0	60	44	21	54	13	64	46	23	56	13	72
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	4	5	4	0	9	19	15	19	4	34	40	16	40	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	3	2	1	0	0	36	3	36	33	40	37	2	36	36	40	38	3	36	36	43
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	73	40	33	3	0	8	4	8	2	38	8	4	8	2	38	14	5	14	7	39
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	101	51	50	46	4	60	14	63	15	89	60	14	63	19	89	63	13	65	20	89
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	21	14	7	48	0	47	21	47	6	77	48	21	47	6	85	52	19	51	11	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	248	157	91	1	0	2	2	2	0	13	2	2	2	0	13	6	4	5	0	18
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	136	60	76	43	6	51	15	52	12	85	52	15	54	13	85	56	14	58	18	88
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	61	17	68	49	23	61	17	68	49	23	61	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	125	60	65	43	6	51	17	56	4	94	52	16	56	7	94	58	16	62	9	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	243	62	181	42	1	71	8	72	25	88	71	8	72	27	88	73	8	73	28	92
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	47	4	43	47	6	42	17	44	12	73	44	16	46	12	73	51	15	54	13	75
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	673	331	342	3	62	21	15	17	0	86	45	18	47	2	86	50	19	52	2	93
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	31	10	29	19	53	31	10	29	19	53	32	10	31	20	53
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	97	24	73	7	27	41	14	38	17	77	43	13	45	17	77	47	13	48	20	77
	RI0010	ACALASIA	77	39	38	3	1	44	21	45	7	81	48	21	50	8	82	54	19	56	8	88

Tabella 15 (13/20)

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
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	20	15	5	30	0	24	22	20	0	75	27	22	22	1	77	28	22	24	1	77
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	19	9	10	100	11	35	19	32	0	80	45	15	43	18	80	49	17	45	19	85
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	72	39	33	47	10	35	16	34	0	67	38	16	39	3	68	46	16	46	7	81
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	3	2	1	0	33	2	2	0	0	5	5	3	6	1	7	10	5	8	5	17
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	1	2	0	0	6	8	11	5	0	31	15	9	14	4	33
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	44	29	15	16	20	58	9	60	42	71	59	9	60	42	73	63	9	63	45	80
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	170	12	158	4	34	43	15	42	11	81	47	14	45	19	82	50	14	49	20	83
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	60	36	24	72	0	46	17	46	9	85	46	17	47	9	85	50	16	48	17	86
	RL0030	PEMFIGO	218	99	119	62	2	52	15	52	10	84	52	15	52	13	85	55	15	56	14	88
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	350	163	187	52	2	73	14	76	6	102	74	13	76	20	102	76	12	78	21	102
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	39	19	20	79	8	61	16	63	22	85	62	16	66	22	85	64	16	68	22	86
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	44	16	28	52	5	52	16	54	10	76	54	16	57	11	83	56	16	60	11	83
	RM0010	DERMATOMIOSITE	90	29	61	30	4	36	24	38	1	82	36	24	38	1	82	43	21	43	3	82
	RM0020	POLIMIOSITE	81	23	58	47	2	52	16	54	9	86	53	16	55	16	88	56	15	58	16	88
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	119	22	97	36	3	43	16	42	6	81	47	16	45	7	84	51	15	49	19	84
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	51	6	50	43	60	52	7	52	43	62	62	4	62	55	67
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	3	1	2	67	0	68	15	72	48	85	68	15	72	48	85	70	16	76	48	85
	RM0060	POLICONDRITE	13	5	8	77	8	54	9	54	36	68	55	9	55	39	69	59	7	60	39	69
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	1006	94	912	38	3	42	15	42	3	84	46	14	45	8	86	47	14	47	12	86
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	246	99	147	1	23	18	18	12	0	79	20	18	14	0	79	24	19	16	0	80
	RN0020	MICROCEFALIA	11	5	6	36	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	9	7	7	0	29
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	0	15
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	15	8	7	0	33	0	0	0	0	1	5	5	3	0	15	8	7	5	0	19

Tabella 15 (14/20)

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
	RN0050	LISSENCEFALIA	4	3	1	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	3	5	0	7
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	2	1	2	2	3	8	3	8	5	11	
	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	0	10	14	0	0	30	
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	11	6	5	0	45	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	5	
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5	
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	45	25	20	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13	
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	19	8	11	0	5	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	3	0	0	11	
	RN0190	ANO IMPERFORATO	117	60	57	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	4	0	22	
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	18	10	8	6	0	1	4	0	0	12	2	4	0	0	13	4	6	2	0	23
	RN0210	ATRESIA BILIARE	30	15	15	10	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	17	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	3	3	0	33	0	28	6	29	20	35	34	5	35	27	39	38	8	35	30	49
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	2	3	2	0	5	6	1	6	5	6	
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	46	18	28	15	4	30	13	30	0	64	36	13	36	3	64	47	13	44	21	81
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	48	36	9	31	28	48	36	10	31	28	50
	RN0280	ACRODISISTOSI	2	1	1	0	0	6	7	6	0	13	30	17	30	13	47	31	16	31	15	47
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	35	24	49	53	7	52	45	61	55	4	52	51	61
	RN0320	GASTROSCHISI	11	5	6	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	14	
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	301	85	216	1	43	10	11	6	0	60	28	15	30	0	70	31	15	33	1	71
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2	
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	

Tabella 15 (15/20)

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
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	2	2	0	3	6	5	6	1	10
	RN0430	POLAND SINDROME DI	37	22	15	0	0	7	14	0	0	48	19	18	17	0	59	21	17	21	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	8
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	2	1	2	1	3	
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	62	20	21	6	0	63	
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9	
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	24	13	11	33	0	22	13	19	4	59	37	18	38	6	75	41	17	42	14	75
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	16	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10	
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	11	13	6	0	32	11	12	6	1	32	
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	6	3	3	0	0	29	23	16	8	62	40	18	40	17	62	41	18	41	19	63
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	4	2	2	0	0	0	0	0	0	15	17	8	0	44	18	19	12	0	47	
	RN0680	TURNER SINDROME DI	169	1	168	53	4	3	6	0	0	38	7	8	5	0	51	16	12	12	0	54
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	124	124	0	28	6	15	15	14	0	64	20	15	19	0	64	27	17	28	0	66
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	11	3	8	0	0	0	0	0	0	10	10	7	0	27	12	11	8	0	29	
	RN0710	MELAS SINDROME	50	18	32	52	50	23	15	20	0	65	33	17	32	0	67	36	18	34	4	71
	RN0720	MERRF SINDROME	41	22	19	17	32	40	18	45	2	73	46	17	52	10	74	51	17	54	11	79
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	223	94	129	5	22	5	11	0	0	48	11	15	3	0	74	22	16	20	0	75
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	7	3	4	0	14	21	10	19	7	39	24	11	27	7	39	29	9	31	12	40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	16	8	8	6	0	3	9	0	0	39	7	11	2	0	40	18	14	13	1	43

Tabella 15 (16/20)

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
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	3	1	2	0	0	27	3	29	23	30	40	19	30	23	67	52	11	47	41	67
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	26	13	13	0	8	0	0	0	0	1	2	3	0	0	16	3	4	2	0	17
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	9	3	6	11	0	0	0	0	0	6	6	5	0	20	7	6	5	1	21	
	RN0880	EEC SINDROME	12	6	6	0	33	4	9	0	0	34	17	15	10	2	42	20	17	14	2	48
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	12	7	5	0	0	3	9	0	0	32	11	16	2	0	47	15	14	10	0	47
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	20	18	20	2	37	20	18	20	2	37	23	14	23	9	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	10	8	2	0	10	0	0	0	0	1	8	8	6	0	27	10	8	7	1	27
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	28	12	16	4	14	3	6	0	0	24	20	19	12	0	55	24	18	24	0	55
	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	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	44	29	15	0	0	1	8	0	0	51	11	14	6	0	59	15	16	10	0	63
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	14	13	14	2	27
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	12	9	6	9	1	20
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	11	4	11	7	15
	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	16	17	16	0	33	16	17	16	0	33
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	5	2	3	0	0	0	1	0	0	2	10	5	8	5	18	11	5	8	6	18
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	2	2	0	0	0	5	3	5	2	8	13	4	13	9	17	16	8	16	9	24
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	44	12	39	32	61
	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

Tabella 15 (17/20)

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
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	7	5	5	3	17	10	5	11	4	19
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	53	30	17	31	1	53	32	16	32	2	53
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	14	18	1	0	44	15	18	2	0	44
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	48	24	24	0	0	4	10	0	0	30	11	12	4	0	47	16	12	16	0	48
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	24	12	12	12	0	0	1	0	0	3	9	15	2	0	49	12	15	4	0	51
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	93	51	42	17	18	1	5	0	0	50	1	6	0	0	54	7	7	5	0	54
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	546	285	261	0	57	21	17	15	0	76	25	17	23	0	77	28	17	28	0	78
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	37	28	9	0	5	5	13	0	0	66	14	17	8	0	67	15	17	9	1	70
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	9	7	2	33	0	6	11	1	0	37	7	11	3	0	37	11	11	7	0	38
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	48	19	29	4	4	8	10	4	0	43	12	12	8	0	44	22	12	18	3	47
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	12	8	12	0	27	16	6	14	8	28
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	12	7	5	0	0	0	0	0	0	0	8	8	6	0	22	10	8	10	0	22
	RN1460	FRASER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	5	2	3	0	0	6	12	0	0	29	9	10	6	0	29	11	9	8	2	29
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	22	8	14	0	32	0	1	0	0	3	18	14	18	0	40	25	15	24	2	52
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	1	1	0	0	100	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6	14	0	14	14	14
	RN1530	LEOPARD SINDROME	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	23	19	13	11	55	24	18	14	12	55
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	4	2	2	25	0	0	0	0	0	0	4	6	2	0	15	9	7	9	1	17
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN1610	POEMS SINDROME	21	16	5	5	48	51	10	52	34	70	54	11	54	34	71	58	11	56	41	78
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	9	4	5	0	0	8	16	0	0	38	10	15	2	0	38	13	17	7	0	44
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28

Tabella 15 (18/20)

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
	RN1700	SJÓGREN-LARSONN SINDROME DI	1	1	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	39	14	45	16	56	40	15	45	16	60	43	15	49	21	64
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	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	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	3	4	7	0	0	18	8	8	4	0	19
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	1	15	20	2	0	46	16	19	4	0	46	
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26	
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	4	4	3	0	11
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	158	117	41	0	5	0	0	0	3	1	6	0	0	52	6	7	4	0	52	
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	5	2	3	0	0	9	17	0	0	43	15	18	4	0	43	23	17	18	5	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	5	0	5	0	0	2	4	0	0	10	10	8	8	1	24	11	7	9	5	24
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	9	8	0	17	
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	2	1	1	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	10	10	10	1	20	10	10	10	1	20	
	RNG050	ACONDROGENESI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	
	RNG050	ACONDROPLASIA	13	8	5	0	0	0	0	0	0	7	13	0	0	38	10	14	1	0	38	
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28	
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	6	4	6	2	10	
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	12	4	8	0	0	22	18	22	0	48	23	17	23	0	48	27	19	33	0	61

Tabella 15 (19/20)

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
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	8	13	3	0	36	10	12	6	3	36
	RNG060	BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	19	13	38	23	8	19	14	38
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	2	0	2	0	0	38	15	38	23	52	38	15	38	23	53	38	15	38	24	53
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	20	16	20	4	35	21	16	21	5	37
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	
	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	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	0	3	3	3	3	0	3	3	3	
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	9	7	2	0	22	21	16	14	0	52	24	14	18	10	52	29	13	27	13	52
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	38	18	20	0	0	21	21	10	0	65	32	20	36	0	69	34	21	38	0	76
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	13	15	3	0	41	17	20	4	0	69	
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	2	2	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	27	46	18	46	28	63	
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	23	22	12	0	71	24	22	13	2	73	
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	42	26	16	5	2	1	4	0	0	24	5	9	2	0	51	9	9	6	0	51
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	210	110	100	4	6	1	4	0	0	30	10	11	6	0	53	12	11	9	0	53
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	83	51	32	6	1	2	7	0	0	36	12	11	8	0	47	14	12	10	1	50
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	3	2	1	33	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	1	8	2	8	5	11
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	10	4	6	30	10	16	16	10	0	46	19	14	16	1	47	26	15	21	7	50

Tabella 15 (20/20)

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL ReLMaR
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 16. Sintesi dei principali dati raccolti dal ReLMaR al 31.12.2012. Condizioni rare elencate in ordine alfabetico. Legenda a pagina 98 (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
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17	
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	177	62	115	14	4	4	6	0	0	34	5	7	1	0	40	13	10	11	0	51
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	5	2	3	60	0	2	5	0	0	12	5	6	0	0	13	14	13	14	0	36
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	24	18	25	0	55
	RI0010	ACALASIA	77	39	38	3	1	44	21	45	7	81	48	21	50	8	82	54	19	56	8	88
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	50	50	36	1	36	35	37	43	4	42	39	49	47	4	47	42	52
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	31	13	18	77	10	9	15	0	0	53	15	19	8	0	66	20	20	12	0	73
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	4	3	1	75	25	9	15	0	0	35	10	17	0	0	39	14	16	8	1	39
	RNG050	ACONDROGENESI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	8
	RNG050	ACONDROPLASIA	13	8	5	0	0	0	0	0	0	7	13	0	0	38	10	14	1	0	38	38
	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	6	7	6	0	13	30	17	30	13	47	31	16	31	15	47
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2	2
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	32	30	2	56	81	21	17	20	0	61	25	18	24	0	61	30	20	30	4	69
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	24	3	0	61	38	21	35	6	69	41	22	40	7	73
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	55	50	5	0	49	3	6	1	0	40	5	8	3	0	41	19	11	17	0	53
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	15	15
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	13	7	6	0	69	0	0	0	0	1	2	5	1	0	21	7	6	6	1	22
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	9	7	2	33	0	6	11	1	0	37	7	11	3	0	37	11	11	7	0	38
	RCG040	ALBINISMO	76	46	30	0	43	0	0	0	0	10	14	4	0	50	13	15	7	0	51	51
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	60	44	14	48	19	62
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	5	5	0	40	20	9	18	0	0	45	15	17	10	1	47	16	18	12	1	50

Tabella 16 (2/20)

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
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	48	19	29	4	4	8	10	4	0	43	12	12	8	0	44	22	12	18	3	47
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	83	51	32	6	1	2	7	0	0	36	12	11	8	0	47	14	12	10	1	50
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	0	3	16	15	10	3	45	
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	481	290	191	14	51	52	19	58	0	83	56	16	59	6	86	58	15	60	6	88
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	4	3	1	0	75	16	1	16	15	18	20	2	20	18	22	20	2	20	18	23
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	209	101	108	32	2	5	8	2	0	54	6	9	3	0	54	19	16	12	0	68
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	40	25	17	26	0	61	36	15	36	2	71
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	24	12	12	12	0	0	1	0	0	3	9	15	2	0	49	12	15	4	0	51
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	3	1	2	0	0	12	4	11	7	17	41	14	43	22	57	65	15	73	44	79
	RN0110	ANIRIDIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	14	0	0	0	30
	RN0190	ANO IMPERFORATO	117	60	57	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	4	0	0	22
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	46	16	30	7	13	27	18	27	0	78	32	17	31	6	78	40	21	36	6	91
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1
	RCG050	ARGINASI (ARG) DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	4	4	2	0	11	4	4	3	0	11
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	8	0	52
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI	13	8	5	77	31	6	14	0	0	39	6	13	0	0	39	11	13	6	0	39
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	246	99	147	1	23	18	18	12	0	79	20	18	14	0	79	24	19	16	0	80
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	243	62	181	42	1	71	8	72	25	88	71	8	72	27	88	73	8	73	28	92
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	20	2	0	46	16	19	4	0	46
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	2	2	0	0	100	2	1	2	1	2	24	2	24	23	26	26	1	26	25	26
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	190	92	98	41	54	15	10	12	3	61	24	13	21	5	64	33	14	32	6	71

Tabella 16 (3/20)

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
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	17	8	9	41	12	14	10	14	0	32	29	14	30	4	56	33	15	33	9	62
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	12	5	7	0	58	7	8	4	1	33	31	7	31	16	42	35	8	36	18	48
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	177	86	91	8	41	36	14	35	0	69	44	15	43	0	76	48	14	47	0	82
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	28	19	9	43	36	46	17	50	10	72	51	16	55	19	79	52	16	57	19	79
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	16	8	8	0	69	2	2	1	0	5	4	3	2	1	9	10	6	10	2	29
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RN0210	ATRESIA BILIARE	30	15	15	10	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	17
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	45	25	20	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	19	8	11	0	5	0	0	0	0	1	0	0	0	1	2	3	0	0	0	11
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	24	13	11	8	63	56	7	56	44	67	59	7	58	48	74	62	8	61	48	81
	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	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	78	45	33	33	45	25	17	24	0	66	31	16	31	0	76	32	17	34	4	78
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	2	3	8	3	8	5	11
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	12	8	12	0	27	16	6	14	8	28
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	75	5	7	12	1	0	44	11	13	4	0	45	18	16	16	3	65
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	26	13	13	0	8	0	0	0	0	1	2	3	0	0	16	3	4	2	0	17
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	160	82	78	56	7	34	14	33	2	77	38	13	37	7	78	41	12	40	14	78
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	12	0	12	12	12	30	0	30	30	30	34	0	34	34	34
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	12	4	8	75	17	8	9	3	0	29	12	12	6	0	39	16	12	10	0	40

Tabella 16 (4/20)

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
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	7	14	4	30	
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	31	10	29	19	53	31	10	29	19	53	32	10	31	20	53
	RNG060	BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	4	4	3	0	11
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	7	4	3	43	14	18	17	16	0	52	24	21	32	1	59	27	18	32	3	58
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	164	87	77	4	31	39	19	40	0	73	43	20	46	0	75	46	19	48	0	82
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	0	0	19	8	12	2	0	36	13	13	8	2	38
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	3	3	0	33	0	28	6	29	20	35	34	5	35	27	39	38	8	35	30	49
	RCG160	CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	10	0	10	10	10
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	152	72	80	3	26	21	18	13	0	68	29	20	25	3	75	34	20	32	4	77
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	9	3	6	11	0	0	0	0	0	6	6	5	0	20	7	6	5	1	21	21
	RD0060	CHÉDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RF0280	CHERATOCONO	297	208	89	0	1	31	15	28	9	84	33	15	30	9	84	37	15	34	13	85
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	136	60	76	43	6	51	15	52	12	85	52	15	54	13	85	56	14	58	18	88
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	12	7	5	0	8	33	11	34	13	51	37	11	39	15	51	41	11	44	15	57
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6	6
	RCG040	CISTINURIA	65	37	28	66	5	18	13	17	0	56	25	16	25	0	69	38	16	38	2	68
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	170	12	158	4	34	43	15	42	11	81	47	14	45	19	82	50	14	49	20	83

Tabella 16 (5/20)

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
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	27	8	26	18	43	28	9	27	20	47	33	12	27	20	50
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	72	39	33	47	10	35	16	34	0	67	38	16	39	3	68	46	16	46	7	81
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	11	6	5	0	45	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	5
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	0	28
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	32	32	32	1	64	33	32	33	1	65
	RCG010	CONN SINDROME DI	8	3	5	50	0	48	11	51	25	61	53	8	56	39	63	59	8	58	49	75
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	119	22	97	36	3	43	16	42	6	81	47	16	45	7	84	51	15	49	19	84
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	1006	94	912	38	3	42	15	42	3	84	46	14	45	8	86	47	14	47	12	86
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	31	14	27	17	54	35	13	35	17	54	35	14	35	18	55
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	230	109	121	25	15	47	13	47	10	83	50	13	49	10	84	54	13	53	16	84
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	12	7	5	0	0	0	0	0	0	8	8	6	0	22	10	8	10	0	22	
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	158	117	41	0	5	0	0	0	3	1	6	0	0	52	6	7	4	0	52	
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	4	2	2	0	0	0	0	0	0	15	17	8	0	44	18	19	12	0	47	
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	4	2	2	25	0	8	15	0	0	34	10	15	3	0	36	16	12	11	6	36
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	230	48	182	45	3	59	13	60	19	90	62	12	63	19	90	67	11	69	22	91
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	5	2	3	0	0	9	17	0	0	43	15	18	4	0	43	23	17	18	5	45
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9	
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	2	1	2	1	3

Tabella 16 (6/20)

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
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	24	13	11	33	0	22	13	19	4	59	37	18	38	6	75	41	17	42	14	75
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	4	1	3	50	0	12	19	1	0	45	12	20	1	0	46	14	19	6	0	46
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	10	4	6	50	50	10	7	8	1	28	26	9	28	11	41	36	13	39	16	55
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	5	4	1	60	0	22	19	25	0	47	27	20	31	1	57	30	17	31	9	57
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	60	36	24	72	0	46	17	46	9	85	46	17	47	9	85	50	16	48	17	86
	RM0010	DERMATOMIOSITE	90	29	61	30	4	36	24	38	1	82	36	24	38	1	82	43	21	43	3	82
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	1	2	0	0	6	8	11	5	0	31	15	9	14	4	33
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	54	28	26	0	13	1	4	0	0	31	3	7	0	0	32	6	8	3	0	41
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	19	13	38	23	8	19	14	38
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	8	2	6	0	13	25	23	23	0	65	37	20	34	3	74	42	16	36	27	78
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	5	3	2	60	0	0	0	0	0	0	3	3	4	0	9	7	9	5	0	25
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	22	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	5	0	5	0	0	2	4	0	0	10	10	8	8	1	24	11	7	9	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	15	38	23	52	38	15	38	23	53	38	15	38	24	53
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	6	4	6	2	10
	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	98	32	66	77	19	45	17	46	0	80	50	15	51	7	80	55	16	56	7	94
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	6	0	6	0	0	36	26	50	0	60	44	21	54	13	64	46	23	56	13	72
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	4	5	4	0	9	19	15	19	4	34	40	16	40	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	3	2	1	0	0	36	3	36	33	40	37	2	36	36	40	38	3	36	36	43

Tabella 16 (7/20)

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
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	14	0	57	33	26	37	1	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)	79	36	43	8	1	24	17	20	0	62	32	18	33	0	65	37	17	39	0	66
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	9	6	3	0	0	42	19	45	0	65	51	15	52	22	69	53	16	52	24	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	13	9	4	15	8	0	1	0	0	2	3	4	1	0	16	7	5	6	0	17
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	23	9	14	9	13	20	16	18	0	49	29	17	28	3	58	37	18	42	6	73
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	56	46	10	7	5	10	13	4	0	54	14	15	6	0	54	21	16	17	1	57
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	47	45	2	38	11	3	6	2	0	37	5	6	4	0	37	10	9	7	1	37
	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)	42	24	18	10	5	26	14	24	3	59	36	17	32	7	76	39	17	36	8	76
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	3	56	53	58	62	8	62	54	69
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	45	20	42	19	76
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	2	0	2	0	0	7	3	7	4	10	22	9	22	13	31	23	9	23	14	32
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	3	0	3	0	0	16	14	13	0	34	33	3	34	28	36	33	4	36	28	36
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
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	6	1	6	6	7	15	3	15	12	18
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	4	3	1	100	25	65	6	65	57	74	70	5	70	64	75	72	4	72	67	77
	RN0880	EEC SINDROME	12	6	6	0	33	4	9	0	0	34	17	15	10	2	42	20	17	14	2	48
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	301	85	216	1	43	10	11	6	0	60	28	15	30	0	70	31	15	33	1	71
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	20	16	20	4	35	21	16	21	5	37
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	6	77	47	14	48	7	77	54	14	55	8	88
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	9	7	2	11	11	43	19	48	8	61	45	16	49	12	62	46	16	49	12	62

Tabella 16 (8/20)

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
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	36	26	10	3	8	42	17	42	12	74	45	17	44	12	76	46	17	44	12	76
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	4	0	4	0	50	36	17	38	15	54	40	18	39	19	64	41	17	39	23	64
	RDG020	EMOFILIA A	723	689	34	27	15	2	7	0	0	65	15	17	7	0	74	35	19	35	0	95
	RDG020	EMOFILIA B	116	110	6	21	5	1	5	0	0	56	16	18	9	0	81	33	21	34	0	90
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	33	17	16	27	12	43	16	43	16	78	43	16	43	16	78	49	15	47	16	78
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	73	40	33	3	0	8	4	8	2	38	8	4	8	2	38	14	5	14	7	39
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	16	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	48	19	29	6	33	10	8	11	0	40	25	17	20	0	64	32	17	33	5	70
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	2	3	2	0	5	6	1	6	5	6
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	12	4	8	0	0	22	18	22	0	48	23	17	23	0	48	27	19	33	0	61
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	8	20	14	5	14	8	21	20	12	17	8	40
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	62	28	34	44	21	24	19	20	0	69	31	19	33	0	71	35	19	36	6	76
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	3	1	2	67	0	68	15	72	48	85	68	15	72	48	85	70	16	76	48	85
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	51	6	50	43	60	52	7	52	43	62	62	4	62	55	67
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	24	11	13	0	4	5	11	0	0	38	24	20	16	0	65	28	20	24	0	65
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	32	15	17	3	3	31	25	36	0	72	41	17	38	11	72	43	17	42	11	75
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	21	7	14	5	0	28	17	22	0	65	35	13	33	18	65	39	16	36	18	78
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	87	40	47	0	5	5	14	0	0	82	28	20	26	0	82	35	22	35	2	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	9	6	3	0	11	4	6	0	0	14	7	5	6	0	15	10	4	10	3	15
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	53	18	35	0	4	6	12	0	0	52	29	17	27	1	66	36	18	36	6	71

Tabella 16 (9/20)

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
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	26	6	40
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	4	2	2	0	50	1	1	0	0	3	20	17	19	2	41	35	4	34	30	42
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	10	4	6	30	10	16	16	10	0	46	19	14	16	1	47	26	15	21	7	50
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	44	29	15	16	20	58	9	60	42	71	59	9	60	42	73	63	9	63	45	80
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	48	36	9	31	28	48	36	10	31	28	50
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN1460	FRASER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG060	GALATTOSEMIA	20	11	9	65	20	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	18	12	16	0	45
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	36	0	36	36	36
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	3	1	2	67	67	4	4	3	0	9	5	3	6	1	9	13	8	17	1	20
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	20	15	5	30	0	24	22	20	0	75	27	22	22	1	77	28	22	24	1	77
	RN0320	GASTROSCHISI	11	5	6	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	14
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	25	14	11	40	4	21	18	15	0	58	26	19	24	1	63	38	18	35	6	69
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	84	37	47	81	20	21	15	19	0	68	26	16	26	2	68	32	16	32	3	77
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	7	6	1	14	0	2	2	3	0	5	4	3	4	0	12	9	5	8	3	17
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	46	26	20	57	20	0	3	0	0	18	6	11	0	0	49	16	13	12	0	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	0	0	7	13	8	12	5	24
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	37	18	19	38	22	25	18	20	0	59	34	20	40	0	65	42	21	49	0	76
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	16	8	8	62	50	1	2	0	0	7	5	8	1	0	31	16	14	15	1	45
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	10	4	6	0	0	22	17	18	3	62	30	19	24	6	68	35	20	30	9	71
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	14	2	14	13	16
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3

Tabella 16 (10/20)

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
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	112	78	34	1	0	22	19	18	0	83	26	20	26	0	83	36	18	36	3	84
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	12	7	5	0	0	3	9	0	0	32	11	16	2	0	47	15	14	10	0	47
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	61	17	68	49	23	61	17	68	49	23	61	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	125	60	65	43	6	51	17	56	4	94	52	16	56	7	94	58	16	62	9	94
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	2	2	0	3	6	5	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	8	9	8	0	17
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	18	10	8	6	0	1	4	0	0	12	2	4	0	0	13	4	6	2	0	23
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	20	18	20	2	37	20	18	20	2	37	23	14	23	9	37
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	5	1	4	0	20	17	17	9	0	42	18	18	10	0	44	23	21	17	0	52
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	141	69	72	15	27	22	19	18	0	66	30	19	25	1	76	37	18	35	4	76
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	62	20	21	6	0	63
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	9	11	2	1	25	23	11	22	10	36	29	5	28	24	36
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	22	7	15	77	9	0	1	0	0	2	7	9	4	0	29	13	9	10	2	29
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	9	5	4	44	0	49	13	52	26	66	52	14	58	26	68	60	12	66	31	69
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	11	13	6	0	32	11	12	6	1	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	634	327	307	40	11	0	0	0	0	0	1	3	0	0	37	10	11	7	0	53
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	7	0	0	17
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	9	5	4	0	22	4	6	1	0	17	11	9	6	3	33	23	9	23	9	39
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	9	6	3	44	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	6	5	5	0	14	
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14

Tabella 16 (11/20)

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
	RCG040	IPERPROLINEMIA	3	3	0	33	0	0	0	0	0	3	2	4	0	4	10	2	12	7	12	
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	17	14	3	0	0	27	9	27	13	42	39	7	41	27	50	39	7	41	27	51
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	2	2	0	0	0	48	3	48	46	51	62	11	62	51	72	64	10	64	55	74
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	8	4	4	50	13	23	14	21	2	49	31	13	28	17	52	34	14	32	18	54
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	8	13	3	0	36	10	12	6	3	36	
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	5	2	3	0	0	6	12	0	0	29	9	10	6	0	29	11	9	8	2	29
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	4	0	4	0	0	41	8	42	30	51	43	6	42	35	52	44	7	42	35	54
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	101	52	49	2	37	32	19	30	0	86	33	18	31	0	87	39	17	37	3	89
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	8	4	4	25	25	37	18	38	0	63	38	16	38	7	64	45	15	45	14	71
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	13	15	3	0	41	17	20	4	0	69	
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	2	2	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	27	46	18	46	28	63	
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	23	22	12	0	71	24	22	13	2	73	
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	15	8	7	0	33	0	0	0	1	5	5	3	0	15	8	7	5	0	19	
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	10	8	2	0	10	0	0	0	1	8	8	6	0	27	10	8	7	1	27	
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	38	29	9	45	5	18	9	16	0	48	25	11	22	13	58	30	12	25	14	59
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	28	12	16	4	14	3	6	0	24	20	19	12	0	55	24	18	24	0	55	
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	248	157	91	1	0	2	2	2	0	13	2	2	0	13	6	4	5	0	18	
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	67	30	37	36	51	32	19	30	0	80	43	19	40	1	82	46	18	43	1	83
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	11	10	1	55	0	41	12	40	19	68	50	9	48	39	69	57	11	58	40	79
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	124	124	0	28	6	15	15	14	0	64	20	15	19	0	64	27	17	28	0	66
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	35	24	49	53	7	52	45	61	55	4	52	51	61

Tabella 16 (12/20)

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
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	22	8	14	0	32	0	1	0	0	3	18	14	18	0	40	25	15	24	2	52
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	6	0	39	12	16	6	0	53	16	18	12	1	61
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	1	1	0	0	100	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6	14	0	14	14	14
	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	11	20	9	30	40	10	40	31	50	42	11	42	31	52
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	69	35	34	83	52	2	7	0	0	39	4	7	2	0	39	9	9	6	0	39
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	37	15	22	32	8	2	3	0	0	15	7	7	5	0	26	23	15	24	1	52
	RN1530	LEOPARD SINDROME	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	23	19	13	11	55	24	18	14	12	55
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	11	9	9	2	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	33	0	33	33	33
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	18	17	18	0	39	20	16	18	2	40	29	16	36	2	43
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	55	33	22	40	0	57	36	21	41	5	58
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	44	16	28	52	5	52	16	54	10	76	54	16	57	11	83	56	16	60	11	83
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	3	2	1	0	33	2	2	0	0	5	5	3	6	1	7	10	5	8	5	17
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	42	0	42	5	50	37	12	37	15	69	39	12	40	19	69	45	12	44	19	71
	RN0050	LISSENCEFALIA	4	3	1	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	3	5	0	7
	RCG040	LOWE SINDROME DI	5	5	0	60	20	1	2	0	0	5	3	2	4	0	6	5	4	5	0	10
	RA0030	LYME MALATTIA DI	22	10	12	0	0	15	18	8	0	63	15	18	8	0	63	16	19	8	0	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	16	12	8	13	0	24
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	19	17	2	0	42	1	3	0	0	14	3	4	2	0	14	17	10	17	2	33
	RCG060	MANNOSIDOSI	7	5	2	86	43	3	2	3	0	8	16	7	17	4	28	30	8	27	19	43
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	546	285	261	0	57	21	17	15	0	76	25	17	23	0	77	28	17	28	0	78

Tabella 16 (13/20)

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
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RN0710	MELAS SINDROME	50	18	32	52	50	23	15	20	0	65	33	17	32	0	67	36	18	34	4	71
	RN0720	MERRF SINDROME	41	22	19	17	32	40	18	45	2	73	46	17	52	10	74	51	17	54	11	79
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	3	8	7	4	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	0	9
	RN0020	MICROCEFALIA	11	5	6	36	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	9	7	7	0	0	29
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	19	12	17	7	35	39	5	38	33	47	42	5	42	36	47
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	5	3	2	0	20	19	20	5	1	50	28	21	15	6	58	28	21	16	7	58
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	4	2	2	0	25	4	4	4	0	10	8	8	4	3	22	13	7	14	4	22
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	4	3	1	25	25	24	8	28	10	31	33	4	32	29	39	38	6	37	31	48
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RFG090	MIONTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	11	5	6	9	0	8	10	2	0	34	25	12	25	5	43	30	16	34	5	58
	RFG090	MIONTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	8	6	2	0	0	10	13	4	1	39	21	23	10	3	62	22	22	11	3	63
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	17	5	12	41	53	1	2	0	0	7	2	3	1	0	10	11	10	9	0	35
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	22	22	0	73	36	2	1	2	0	4	3	1	3	1	7	11	6	10	1	26
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	11	5	6	64	36	2	3	1	0	11	5	3	4	2	12	12	7	10	4	21
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	18	9	9	39	50	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	17	14	12	0	59
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	0	0	0	0	1	2	1	1	0	4	5	2	6	2	7

Tabella 16 (14/20)

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
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RF0150	NARCOLESSIA	31	20	11	32	16	23	14	19	7	60	37	16	35	10	67	41	17	37	13	70
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9	
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	624	294	330	0	1	4	10	0	0	69	14	16	6	0	73	21	18	13	0	77
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	11	6	5	9	36	25	17	24	0	50	33	20	33	8	71	38	19	35	13	71
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	29	5	2	64	32	23	16	16	65	36	27	18	16	75
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	2	1	1	50	50	38	13	38	25	51	68	10	68	59	78	70	9	70	61	78
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	4	2	2	25	50	29	21	30	1	54	41	22	44	8	66	41	23	44	8	67
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	27	16	11	0	19	26	17	23	0	61	31	19	27	5	66	33	19	35	5	66
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	8	5	3	62	25	13	11	14	0	31	18	12	21	1	31	20	12	24	1	36
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	44	29	15	0	0	1	8	0	0	51	11	14	6	0	59	15	16	10	0	63
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	1	0	0	15	4	15	11	19	16	4	16	12	20	
	RCG040	OMOCISTINURIA	15	8	7	87	7	17	16	13	0	55	21	16	16	0	55	28	15	30	1	55
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	6	1	6	6	7	12	5	12	7	16	14	4	14	11	18
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI	19	6	13	79	21	12	22	2	0	82	13	21	2	0	82	26	20	22	2	82
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	9	7	2	0	22	21	16	14	0	52	24	14	18	10	52	29	13	27	13	52
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	38	18	20	0	0	21	21	10	0	65	32	20	36	0	69	34	21	38	0	76
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	1	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	4	6	2	0	15	9	7	9	1	17	
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	7	3	4	0	0	28	20	33	0	55	34	17	34	5	55	35	17	35	6	55

Tabella 16 (15/20)

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
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	7	3	4	43	0	15	16	6	1	49	26	15	28	5	52	33	15	31	6	53
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	104	54	50	12	38	29	18	28	0	65	40	17	42	1	73	43	17	44	6	73
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	4	2	2	25	50	3	5	0	0	12	18	18	14	2	45	26	15	23	11	49
	RL0030	PEMFIGO	218	99	119	62	2	52	15	52	10	84	52	15	52	13	85	55	15	56	14	88
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	39	19	20	79	8	61	16	63	22	85	62	16	66	22	85	64	16	68	22	86
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	350	163	187	52	2	73	14	76	6	102	74	13	76	20	102	76	12	78	21	102
	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	7	3	4	0	14	21	10	19	7	39	24	11	27	7	39	29	9	31	12	40
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	14	13	14	2	27
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	4	1	3	0	0	8	8	8	0	17	19	12	16	6	39	23	11	22	7	39
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	2	1	1	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	47	0	47	47	47
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	16	7	9	0	31	8	12	0	0	31	17	14	15	0	51	33	17	32	9	65
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
	RN1610	POEMS SINDROME	21	16	5	5	48	51	10	52	34	70	54	11	54	34	71	58	11	56	41	78
	RN0430	POLAND SINDROME DI	37	22	15	0	0	7	14	0	0	48	19	18	17	0	59	21	17	21	0	60
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	101	51	50	46	4	60	14	63	15	89	60	14	63	19	89	63	13	65	20	89
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	21	14	7	48	0	47	21	47	6	77	48	21	47	6	85	52	19	51	11	85
	RM0060	POLICONDRITE	13	5	8	77	8	54	9	54	36	68	55	9	55	39	69	59	7	60	39	69
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	57	28	17	20	11	59	32	19	23	13	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	5	1	4	20	0	25	14	25	5	48	26	14	25	6	50	37	16	44	8	52
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	3	1	2	33	0	42	11	43	28	54	47	14	45	31	65	50	10	45	41	65

Tabella 16 (16/20)

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
	RM0020	POLIMIOSITE	81	23	58	47	2	52	16	54	9	86	53	16	55	16	88	56	15	58	16	88
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	222	149	73	45	9	51	17	53	1	87	54	17	55	2	87	57	17	61	2	88
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	21	15	6	5	19	35	18	32	7	69	36	18	32	7	69	44	15	40	21	74
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	17	5	12	0	6	35	12	37	6	57	36	13	38	6	57	38	14	39	7	62
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	51	22	71	52	11	53	23	73	64	13	68	24	84
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	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	5	1	4	0	0	38	9	40	21	47	43	7	43	30	49	43	7	43	31	51
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	14	5	9	29	0	43	24	48	3	74	44	23	49	3	74	46	24	50	3	79
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	97	24	73	7	27	41	14	38	17	77	43	13	45	17	77	47	13	48	20	77
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	93	51	42	17	18	1	5	0	0	50	1	6	0	0	54	7	7	5	0	54
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	3	4	0	9	
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	204	87	117	0	9	18	21	0	0	75	37	17	34	0	80	45	17	44	7	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	255	84	171	0	11	20	20	20	0	77	38	15	37	4	78	44	16	42	12	93
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	28	15	13	0	0	4	4	2	0	16	19	10	16	2	39	24	11	22	7	46
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	9	3	6	0	0	32	23	31	0	79	44	16	42	20	79	45	16	42	20	79
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	3	4	7	0	0	18	8	8	4	0	19
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	6	3	3	0	0	29	23	16	8	62	40	18	40	17	62	41	18	41	19	63
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	468	40	428	36	4	7	2	7	0	10	7	1	8	0	10	9	2	9	1	18
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	17	8	9	76	0	19	20	19	0	63	26	21	34	0	63	38	18	37	2	68
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	18	5	8	0	0	18	13	9	11	0	31
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	46	18	28	15	4	30	13	30	0	64	36	13	36	3	64	47	13	44	21	81
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	258	137	121	0	14	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	45	17	45	9	81

Tabella 16 (17/20)

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
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	12	3	12	10	15	18	3	18	15	20	26	6	26	21	32
	RB0020	RETINOBLASTOMA	14	6	8	0	21	1	3	0	0	8	2	3	0	0	9	3	5	0	0	18
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	2	1	2	2	3	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RF0040	RETT SINDROME DI	99	2	97	12	30	1	1	1	0	9	5	6	3	0	30	13	9	11	1	39
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	9	4	5	0	0	8	16	0	0	38	10	15	2	0	38	13	17	7	0	44
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	4	5	2	0	12	9	6	9	1	20	
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	860	471	389	60	10	63	12	65	10	87	64	12	66	21	89	66	12	67	23	90
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	28	14	14	43	21	56	11	56	32	77	59	9	60	43	77	62	9	62	47	78
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	223	94	129	5	22	5	11	0	0	48	11	15	3	0	74	22	16	20	0	75
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	11	4	11	7	15	
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	2	1	1	50	50	2	3	2	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	155	81	74	15	21	17	18	10	0	71	26	19	25	0	74	32	18	31	1	80
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	3	2	1	33	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	1	8	2	8	5	11
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	7	4	3	29	71	13	5	15	5	18	30	6	32	19	36	33	7	34	20	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	16	17	16	0	33	16	17	16	0	33
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	5	2	3	0	0	0	1	0	0	2	10	5	8	5	18	11	5	8	6	18
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	34	16	34	19	50
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	19	9	10	100	11	35	19	32	0	80	45	15	43	18	80	49	17	45	19	85
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	37	28	9	0	5	5	13	0	0	66	14	17	8	0	67	15	17	9	1	70
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	161	72	89	2	9	8	14	3	0	78	9	14	3	0	78	14	14	10	0	78

Tabella 16 (18/20)

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
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	13	10	3	0	8	40	11	40	21	68	41	11	41	22	68	45	9	44	33	68
	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	16	8	16	9	24
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	44	12	39	32	61
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	42	26	16	5	2	1	4	0	0	24	5	9	2	0	51	9	9	6	0	51
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	210	110	100	4	6	1	4	0	0	30	10	11	6	0	53	12	11	9	0	53
	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
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	4	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA TIPO 2	9	7	2	0	33	1	0	1	0	1	2	3	1	1	11	3	5	1	1	16
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	9	5	4	11	0	3	5	1	0	17	11	17	4	1	58	12	17	5	2	59
	RFG050	SMA TIPO 4	1	0	1	0	0	26	0	26	26	26	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45
	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	7	5	5	3	17	10	5	11	4	19
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	25	15	10	0	12	26	17	23	5	60	31	18	31	6	63	41	16	41	18	69
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	86	43	43	36	6	69	8	69	45	85	72	8	73	47	87	74	7	75	53	91
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	53	30	17	31	1	53	32	16	32	2	53
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	16	8	8	6	0	3	9	0	0	39	7	11	2	0	40	18	14	13	1	43
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	47	4	43	47	6	42	17	44	12	73	44	16	46	12	73	51	15	54	13	75
	RDG010	TALASSEMIE	496	227	269	46	2	6	12	1	0	63	7	14	1	0	72	32	14	33	0	77
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	32	5	30	27	39	38	12	30	28	55	38	12	30	28	55
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	673	331	342	3	62	21	15	17	0	86	45	18	47	2	86	50	19	52	2	93
	RCG040	TIROSINEMIA	11	7	4	45	9	0	1	0	0	2	1	2	1	0	6	16	15	18	0	38

Tabella 16 (19/20)

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
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	10	10	10	1	20	10	10	10	1	20
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	53	0	53	53	53	56	0	56	56	56	
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	11	4	0	49	33	21	32	0	74	37	19	39	3	77
	RN0680	TURNER SINDROME DI	169	1	168	53	4	3	6	0	0	38	7	8	5	0	51	16	12	12	0	54
	RFG110	USHER SINDROME DI	30	15	15	0	13	20	12	16	0	46	26	12	27	1	48	42	15	43	12	81
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	8	4	4	0	0	0	0	0	0	14	18	1	0	44	15	18	2	0	44	
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	12	10	2	0	25	11	16	4	0	58	12	18	5	0	58	14	18	7	0	58
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	5	3	2	60	0	39	14	45	16	56	40	15	45	16	60	43	15	49	21	64
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	3	1	2	0	0	27	3	29	23	30	40	19	30	23	67	52	11	47	41	67
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	485	198	287	2	7	7	15	0	0	76	28	19	25	0	79	41	20	40	3	89
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	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	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RC0060	WERNER SINDROME DI	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0140	WEST SINDROME DI	19	11	8	37	0	0	1	0	0	3	0	1	0	0	4	2	2	2	0	6
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	21	18	3	57	24	51	12	52	28	70	55	12	57	35	72	58	13	62	35	79
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	48	24	24	0	0	4	10	0	0	30	11	12	4	0	47	16	12	16	0	48
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	90	48	42	80	28	18	13	14	0	50	19	12	15	1	52	33	16	36	1	61
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	14	9	9	9	0	18	34	11	34	23	44
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	11	3	8	0	0	0	0	0	0	10	10	7	0	27	12	11	8	0	29	
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	17	0	17	17	17	
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39

Tabella 16 (20/20)

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL ReLMaR
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 17. Sintesi dei principali dati raccolti dal ReLMaR al 31.12.2012. Condizioni rare elencate per numero decrescente di casi censiti.
 Legenda a pagina 118 (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
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	1006	94	912	38	3	42	15	42	3	84	46	14	45	8	86	47	14	47	12	86
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	860	471	389	60	10	63	12	65	10	87	64	12	66	21	89	66	12	67	23	90
	RDG020	EMOFILIA A	723	689	34	27	15	2	7	0	0	65	15	17	7	0	74	35	19	35	0	95
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	673	331	342	3	62	21	15	17	0	86	45	18	47	2	86	50	19	52	2	93
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA	634	327	307	40	11	0	0	0	0	0	1	3	0	0	37	10	11	7	0	53
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	624	294	330	0	1	4	10	0	0	69	14	16	6	0	73	21	18	13	0	77
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	546	285	261	0	57	21	17	15	0	76	25	17	23	0	77	28	17	28	0	78
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	22	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
	RDG010	TALASSEMIE	496	227	269	46	2	6	12	1	0	63	7	14	1	0	72	32	14	33	0	77
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	485	198	287	2	7	7	15	0	0	76	28	19	25	0	79	41	20	40	3	89
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	481	290	191	14	51	52	19	58	0	83	56	16	59	6	86	58	15	60	6	88
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	468	40	428	36	4	7	2	7	0	10	7	1	8	0	10	9	2	9	1	18
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	350	163	187	52	2	73	14	76	6	102	74	13	76	20	102	76	12	78	21	102
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	301	85	216	1	43	10	11	6	0	60	28	15	30	0	70	31	15	33	1	71
	RF0280	CHERATOCONO	297	208	89	0	1	31	15	28	9	84	33	15	30	9	84	37	15	34	13	85
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	258	137	121	0	14	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	45	17	45	9	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	255	84	171	0	11	20	20	20	0	77	38	15	37	4	78	44	16	42	12	93
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	248	157	91	1	0	2	2	2	0	13	2	2	2	0	13	6	4	5	0	18
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	246	99	147	1	23	18	18	12	0	79	20	18	14	0	79	24	19	16	0	80
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	243	62	181	42	1	71	8	72	25	88	71	8	72	27	88	73	8	73	28	92
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	6	77	47	14	48	7	77	54	14	55	8	88
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	230	48	182	45	3	59	13	60	19	90	62	12	63	19	90	67	11	69	22	91
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	230	109	121	25	15	47	13	47	10	83	50	13	49	10	84	54	13	53	16	84

Tabella 17 (2/20)

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
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	223	94	129	5	22	5	11	0	0	48	11	15	3	0	74	22	16	20	0	75
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	222	149	73	45	9	51	17	53	1	87	54	17	55	2	87	57	17	61	2	88
	RL0030	PEMFIGO	218	99	119	62	2	52	15	52	10	84	52	15	52	13	85	55	15	56	14	88
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	210	110	100	4	6	1	4	0	0	30	10	11	6	0	53	12	11	9	0	53
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	209	101	108	32	2	5	8	2	0	54	6	9	3	0	54	19	16	12	0	68
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	204	87	117	0	9	18	21	0	0	75	37	17	34	0	80	45	17	44	7	81
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	190	92	98	41	54	15	10	12	3	61	24	13	21	5	64	33	14	32	6	71
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	177	62	115	14	4	4	6	0	0	34	5	7	1	0	40	13	10	11	0	51
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	177	86	91	8	41	36	14	35	0	69	44	15	43	0	76	48	14	47	0	82
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	170	12	158	4	34	43	15	42	11	81	47	14	45	19	82	50	14	49	20	83
	RN0680	TURNER SINDROME DI	169	1	168	53	4	3	6	0	0	38	7	8	5	0	51	16	12	12	0	54
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	164	87	77	4	31	39	19	40	0	73	43	20	46	0	75	46	19	48	0	82
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	161	72	89	2	9	8	14	3	0	78	9	14	3	0	78	14	14	10	0	78
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	160	82	78	56	7	34	14	33	2	77	38	13	37	7	78	41	12	40	14	78
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	158	117	41	0	5	0	0	0	0	3	1	6	0	0	52	6	7	4	0	52
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	155	81	74	15	21	17	18	10	0	71	26	19	25	0	74	32	18	31	1	80
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	152	72	80	3	26	21	18	13	0	68	29	20	25	3	75	34	20	32	4	77
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	141	69	72	15	27	22	19	18	0	66	30	19	25	1	76	37	18	35	4	76
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	136	60	76	43	6	51	15	52	12	85	52	15	54	13	85	56	14	58	18	88
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	125	60	65	43	6	51	17	56	4	94	52	16	56	7	94	58	16	62	9	94
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	124	124	0	28	6	15	15	14	0	64	20	15	19	0	64	27	17	28	0	66
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	119	22	97	36	3	43	16	42	6	81	47	16	45	7	84	51	15	49	19	84
	RN0190	ANO IMPERFORATO	117	60	57	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	4	0	22

Tabella 17 (3/20)

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
	RDG020	EMOFILIA B	116	110	6	21	5	1	5	0	0	56	16	18	9	0	81	33	21	34	0	90
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	112	78	34	1	0	22	19	18	0	83	26	20	26	0	83	36	18	36	3	84
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	104	54	50	12	38	29	18	28	0	65	40	17	42	1	73	43	17	44	6	73
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	101	52	49	2	37	32	19	30	0	86	33	18	31	0	87	39	17	37	3	89
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	101	51	50	46	4	60	14	63	15	89	60	14	63	19	89	63	13	65	20	89
	RF0040	RETT SINDROME DI	99	2	97	12	30	1	1	1	0	9	5	6	3	0	30	13	9	11	1	39
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	98	32	66	77	19	45	17	46	0	80	50	15	51	7	80	55	16	56	7	94
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	97	24	73	7	27	41	14	38	17	77	43	13	45	17	77	47	13	48	20	77
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	93	51	42	17	18	1	5	0	0	50	1	6	0	0	54	7	7	5	0	54
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	90	48	42	80	28	18	13	14	0	50	19	12	15	1	52	33	16	36	1	61
	RM0010	DERMATOMIOSITE	90	29	61	30	4	36	24	38	1	82	36	24	38	1	82	43	21	43	3	82
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	87	40	47	0	5	5	14	0	0	82	28	20	26	0	82	35	22	35	2	87
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	86	43	43	36	6	69	8	69	45	85	72	8	73	47	87	74	7	75	53	91
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	84	37	47	81	20	21	15	19	0	68	26	16	26	2	68	32	16	32	3	77
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	83	51	32	6	1	2	7	0	0	36	12	11	8	0	47	14	12	10	1	50
	RM0020	POLIMIOSITE	81	23	58	47	2	52	16	54	9	86	53	16	55	16	88	56	15	58	16	88
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	79	36	43	8	1	24	17	20	0	62	32	18	33	0	65	37	17	39	0	66
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	78	45	33	33	45	25	17	24	0	66	31	16	31	0	76	32	17	34	4	78
	RI0010	ACALASIA	77	39	38	3	1	44	21	45	7	81	48	21	50	8	82	54	19	56	8	88
	RCG040	ALBINISMO	76	46	30	0	43	0	0	0	0	0	10	14	4	0	50	13	15	7	0	51
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	73	40	33	3	0	8	4	8	2	38	8	4	8	2	38	14	5	14	7	39
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	72	39	33	47	10	35	16	34	0	67	38	16	39	3	68	46	16	46	7	81
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	69	35	34	83	52	2	7	0	0	39	4	7	2	0	39	9	9	6	0	39

Tabella 17 (4/20)

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
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	67	30	37	36	51	32	19	30	0	80	43	19	40	1	82	46	18	43	1	83
	RCG040	CISTINURIA	65	37	28	66	5	18	13	17	0	56	25	16	25	0	69	38	16	38	2	68
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	62	28	34	44	21	24	19	20	0	69	31	19	33	0	71	35	19	36	6	76
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	60	36	24	72	0	46	17	46	9	85	46	17	47	9	85	50	16	48	17	86
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	56	46	10	7	5	10	13	4	0	54	14	15	6	0	54	21	16	17	1	57
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	55	50	5	0	49	3	6	1	0	40	5	8	3	0	41	19	11	17	0	53
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	54	28	26	0	13	1	4	0	0	31	3	7	0	0	32	6	8	3	0	41
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	53	18	35	0	4	6	12	0	0	52	29	17	27	1	66	36	18	36	6	71
	RN0710	MELAS SINDROME	50	18	32	52	50	23	15	20	0	65	33	17	32	0	67	36	18	34	4	71
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	51	22	71	52	11	53	23	73	64	13	68	24	84
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	48	19	29	6	33	10	8	11	0	40	25	17	20	0	64	32	17	33	5	70
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	48	24	24	0	0	4	10	0	0	30	11	12	4	0	47	16	12	16	0	48
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	48	19	29	4	4	8	10	4	0	43	12	12	8	0	44	22	12	18	3	47
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	47	45	2	38	11	3	6	2	0	37	5	6	4	0	37	10	9	7	1	37
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	47	4	43	47	6	42	17	44	12	73	44	16	46	12	73	51	15	54	13	75
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	46	26	20	57	20	0	3	0	0	18	6	11	0	0	49	16	13	12	0	51
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	46	16	30	7	13	27	18	27	0	78	32	17	31	6	78	40	21	36	6	91
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	46	18	28	15	4	30	13	30	0	64	36	13	36	3	64	47	13	44	21	81
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	45	25	20	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	44	29	15	16	20	58	9	60	42	71	59	9	60	42	73	63	9	63	45	80
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	44	16	28	52	5	52	16	54	10	76	54	16	57	11	83	56	16	60	11	83
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	44	29	15	0	0	1	8	0	0	51	11	14	6	0	59	15	16	10	0	63
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	42	0	42	5	50	37	12	37	15	69	39	12	40	19	69	45	12	44	19	71

Tabella 17 (5/20)

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
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	42	24	18	10	5	26	14	24	3	59	36	17	32	7	76	39	17	36	8	76
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	42	26	16	5	2	1	4	0	0	24	5	9	2	0	51	9	9	6	0	51
	RN0720	MERRF SINDROME	41	22	19	17	32	40	18	45	2	73	46	17	52	10	74	51	17	54	11	79
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	39	19	20	79	8	61	16	63	22	85	62	16	66	22	85	64	16	68	22	86
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	38	29	9	45	5	18	9	16	0	48	25	11	22	13	58	30	12	25	14	59
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	38	18	20	0	0	21	21	10	0	65	32	20	36	0	69	34	21	38	0	76
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	37	18	19	38	22	25	18	20	0	59	34	20	40	0	65	42	21	49	0	76
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	37	15	22	32	8	2	3	0	0	15	7	7	5	0	26	23	15	24	1	52
	RN0430	POLAND SINDROME DI	37	22	15	0	0	7	14	0	0	48	19	18	17	0	59	21	17	21	0	60
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	37	28	9	0	5	5	13	0	0	66	14	17	8	0	67	15	17	9	1	70
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	36	26	10	3	8	42	17	42	12	74	45	17	44	12	76	46	17	44	12	76
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	40	25	17	26	0	61	36	15	36	2	71
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	33	17	16	27	12	43	16	43	16	78	43	16	43	16	78	49	15	47	16	78
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	32	15	17	3	3	31	25	36	0	72	41	17	38	11	72	43	17	42	11	75
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	32	30	2	56	81	21	17	20	0	61	25	18	24	0	61	30	20	30	4	69
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	31	13	18	77	10	9	15	0	0	53	15	19	8	0	66	20	20	12	0	73
	RF0150	NARCOLESSIA	31	20	11	32	16	23	14	19	7	60	37	16	35	10	67	41	17	37	13	70
	RFG110	USHER SINDROME DI	30	15	15	0	13	20	12	16	0	46	26	12	27	1	48	42	15	43	12	81
	RN0210	ATRESIA BILIARE	30	15	15	10	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	0	17
1B	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	28	15	13	0	0	4	4	2	0	16	19	10	16	2	39	24	11	22	7	46
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	28	14	14	43	21	56	11	56	32	77	59	9	60	43	77	62	9	62	47	78
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	28	19	9	43	36	46	17	50	10	72	51	16	55	19	79	52	16	57	19	79
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	28	12	16	4	14	3	6	0	0	24	20	19	12	0	55	24	18	24	0	55

Tabella 17 (6/20)

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
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	11	4	0	49	33	21	32	0	74	37	19	39	3	77
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	27	16	11	0	19	26	17	23	0	61	31	19	27	5	66	33	19	35	5	66
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	26	13	13	0	8	0	0	0	0	1	2	3	0	0	16	3	4	2	0	17
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	25	14	11	40	4	21	18	15	0	58	26	19	24	1	63	38	18	35	6	69
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	25	15	10	0	12	26	17	23	5	60	31	18	31	6	63	41	16	41	18	69
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	24	11	13	0	4	5	11	0	0	38	24	20	16	0	65	28	20	24	0	65
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	24	13	11	8	63	56	7	56	44	67	59	7	58	48	74	62	8	61	48	81
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	24	13	11	33	0	22	13	19	4	59	37	18	38	6	75	41	17	42	14	75
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	24	12	12	12	0	0	1	0	0	3	9	15	2	0	49	12	15	4	0	51
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	23	9	14	9	13	20	16	18	0	49	29	17	28	3	58	37	18	42	6	73
	RA0030	LYME MALATTIA DI	22	10	12	0	0	15	18	8	0	63	15	18	8	0	63	16	19	8	0	64
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	22	7	15	77	9	0	1	0	0	2	7	9	4	0	29	13	9	10	2	29
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	22	22	0	73	36	2	1	2	0	4	3	1	3	1	7	11	6	10	1	26
	RN1510	KLIPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	22	8	14	0	32	0	1	0	0	3	18	14	18	0	40	25	15	24	2	52
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	21	18	3	57	24	51	12	52	28	70	55	12	57	35	72	58	13	62	35	79
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	21	15	6	5	19	35	18	32	7	69	36	18	32	7	69	44	15	40	21	74
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	21	7	14	5	0	28	17	22	0	65	35	13	33	18	65	39	16	36	18	78
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	21	14	7	48	0	47	21	47	6	77	48	21	47	6	85	52	19	51	11	85
	RN1610	POEMS SINDROME	21	16	5	5	48	51	10	52	34	70	54	11	54	34	71	58	11	56	41	78
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	75	5	7	12	1	0	44	11	13	4	0	45	18	16	16	3	65
	RCG060	GALATTOSEMIA	20	11	9	65	20	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	18	12	16	0	45
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	20	15	5	30	0	24	22	20	0	75	27	22	22	1	77	28	22	24	1	77
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI	19	6	13	79	21	12	22	2	0	82	13	21	2	0	82	26	20	22	2	82

Tabella 17 (7/20)

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
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	19	17	2	0	42	1	3	0	0	14	3	4	2	0	14	17	10	17	2	33
	RF0140	WEST SINDROME DI	19	11	8	37	0	0	1	0	0	3	0	1	0	0	4	2	2	2	0	6
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	19	9	10	100	11	35	19	32	0	80	45	15	43	18	80	49	17	45	19	85
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	19	8	11	0	5	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	3	0	0	11
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	0	23	22	12	0	71	24	22	13	2	73
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	18	9	9	39	50	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	17	14	12	0	59
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	18	10	8	6	0	1	4	0	0	12	2	4	0	0	13	4	6	2	0	23
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	17	8	9	76	0	19	20	19	0	63	26	21	34	0	63	38	18	37	2	68
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	17	9	8	94	41	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	12	8	13	0	24
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	17	14	3	0	0	27	9	27	13	42	39	7	41	27	50	39	7	41	27	51
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	17	5	12	0	6	35	12	37	6	57	36	13	38	6	57	38	14	39	7	62
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	17	5	12	41	53	1	2	0	0	7	2	3	1	0	10	11	10	9	0	35
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	17	8	9	41	12	14	10	14	0	32	29	14	30	4	56	33	15	33	9	62
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	0	13	15	3	0	41	17	20	4	0	69
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	16	8	8	62	50	1	2	0	0	7	5	8	1	0	31	16	14	15	1	45
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	16	7	9	0	31	8	12	0	0	31	17	14	15	0	51	33	17	32	9	65
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	16	8	8	0	69	2	2	1	0	5	4	3	2	1	9	10	6	10	2	29
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	16	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	16	8	8	6	0	3	9	0	0	39	7	11	2	0	40	18	14	13	1	43
	RCG040	OMOCISTINURIA	15	8	7	87	7	17	16	13	0	55	21	16	16	0	55	28	15	30	1	55
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	15	8	7	0	33	0	0	0	0	1	5	5	3	0	15	8	7	5	0	19
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	62	20	21	6	0	63
	RB0020	RETINOBLASTOMA	14	6	8	0	21	1	3	0	0	8	2	3	0	0	9	3	5	0	0	18

Tabella 17 (8/20)

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
	RD0030	PORPORA DI HENOCCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	14	5	9	29	0	43	24	48	3	74	44	23	49	3	74	46	24	50	3	79
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	13	6	7	85	23	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	9
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI	13	8	5	77	31	6	14	0	0	39	6	13	0	0	39	11	13	6	0	39
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	13	10	3	0	8	40	11	40	21	68	41	11	41	22	68	45	9	44	33	68
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	13	7	6	0	69	0	0	0	0	1	2	5	1	0	21	7	6	6	1	22
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	13	9	4	15	8	0	1	0	0	2	3	4	1	0	16	7	5	6	0	17
	RM0060	POLICONDRITE	13	5	8	77	8	54	9	54	36	68	55	9	55	39	69	59	7	60	39	69
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	53	30	17	31	1	53	32	16	32	2	53
	RNG050	ACONDROPLASIA	13	8	5	0	0	0	0	0	0	0	7	13	0	0	38	10	14	1	0	38
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	8	0	52
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	12	4	8	75	17	8	9	3	0	29	12	12	6	0	39	16	12	10	0	40
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	12	10	2	0	25	11	16	4	0	58	12	18	5	0	58	14	18	7	0	58
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	12	7	5	0	8	33	11	34	13	51	37	11	39	15	51	41	11	44	15	57
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	12	5	7	0	58	7	8	4	1	33	31	7	31	16	42	35	8	36	18	48
	RN0880	EEC SINDROME	12	6	6	0	33	4	9	0	0	34	17	15	10	2	42	20	17	14	2	48
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	12	7	5	0	0	3	9	0	0	32	11	16	2	0	47	15	14	10	0	47
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	12	7	5	0	0	0	0	0	0	8	8	6	0	22	10	8	10	0	22	
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	12	4	8	0	0	22	18	22	0	48	23	17	23	0	48	27	19	33	0	61
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	11	6	5	9	36	25	17	24	0	50	33	20	33	8	71	38	19	35	13	71
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	3	8	7	4	2	24
	RCG040	TIROSINEMIA	11	7	4	45	9	0	1	0	0	2	1	2	1	0	6	16	15	18	0	38
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	11	5	6	64	36	2	3	1	0	11	5	3	4	2	12	12	7	10	4	21
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	11	10	1	55	0	41	12	40	19	68	50	9	48	39	69	57	11	58	40	79

Tabella 17 (9/20)

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
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	11	5	6	9	0	8	10	2	0	34	25	12	25	5	43	30	16	34	5	58
	RN0020	MICROCEFALIA	11	5	6	36	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	9	7	7	0	29
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	11	6	5	0	45	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	5
	RN0320	GASTROSCHISI	11	5	6	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	14
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	11	3	8	0	0	0	0	0	0	0	10	10	7	0	27	12	11	8	0	29
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	60	44	14	48	19	62
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	10	4	6	0	0	22	17	18	3	62	30	19	24	6	68	35	20	30	9	71
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	7	14	4	30
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	10	4	6	50	50	10	7	8	1	28	26	9	28	11	41	36	13	39	16	55
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	10	8	2	0	10	0	0	0	0	1	8	8	6	0	27	10	8	7	1	27
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	12	9	6	9	1	20
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	10	4	6	30	10	16	16	10	0	46	19	14	16	1	47	26	15	21	7	50
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	9	5	4	44	0	49	13	52	26	66	52	14	58	26	68	60	12	66	31	69
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	9	6	3	44	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	6	5	5	0	14
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	9	7	2	11	11	43	19	48	8	61	45	16	49	12	62	46	16	49	12	62
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	9	5	4	0	22	4	6	1	0	17	11	9	6	3	33	23	9	23	9	39
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	9	6	3	0	11	4	6	0	0	14	7	5	6	0	15	10	4	10	3	15
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	9	3	6	0	0	32	23	31	0	79	44	16	42	20	79	45	16	42	20	79
	RFG050	SMA TIPO 2	9	7	2	0	33	1	0	1	0	1	2	3	1	1	11	3	5	1	1	16
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	9	5	4	11	0	3	5	1	0	17	11	17	4	1	58	12	17	5	2	59
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	9	6	3	0	0	42	19	45	0	65	51	15	52	22	69	53	16	52	24	74
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	9	3	6	11	0	0	0	0	0	0	6	6	5	0	20	7	6	5	1	21
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	9	7	2	33	0	6	11	1	0	37	7	11	3	0	37	11	11	7	0	38

Tabella 17 (10/20)

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
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	9	4	5	0	0	8	16	0	0	38	10	15	2	0	38	13	17	7	0	44
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	3	4	7	0	0	18	8	8	4	0	19
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	9	7	2	0	22	21	16	14	0	52	24	14	18	10	52	29	13	27	13	52
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	18	5	8	0	0	18	13	9	11	0	31
	RCG010	CONN SINDROME DI	8	3	5	50	0	48	11	51	25	61	53	8	56	39	63	59	8	58	49	75
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	0	0	19	8	12	2	0	36	13	13	8	2	38
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	8	4	4	50	13	23	14	21	2	49	31	13	28	17	52	34	14	32	18	54
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	8	5	3	62	25	13	11	14	0	31	18	12	21	1	31	20	12	24	1	36
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	8	4	4	25	25	37	18	38	0	63	38	16	38	7	64	45	15	45	14	71
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	8	2	6	0	13	25	23	23	0	65	37	20	34	3	74	42	16	36	27	78
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	6	0	39	12	16	6	0	53	16	18	12	1	61
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	55	33	22	40	0	57	36	21	41	5	58
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	8	6	2	0	0	10	13	4	1	39	21	23	10	3	62	22	22	11	3	63
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	14	18	1	0	44	15	18	2	0	44
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	7	6	1	14	0	2	2	3	0	5	4	3	4	0	12	9	5	8	3	17
	RCG060	MANNOSIDOSI	7	5	2	86	43	3	2	3	0	8	16	7	17	4	28	30	8	27	19	43
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	24	18	25	0	55
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	24	3	0	61	38	21	35	6	69	41	22	40	7	73
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	27	8	26	18	43	28	9	27	20	47	33	12	27	20	50
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	7	4	3	43	14	18	17	16	0	52	24	21	32	1	59	27	18	32	3	58
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	7	4	3	29	71	13	5	15	5	18	30	6	32	19	36	33	7	34	20	43
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	7	3	4	43	0	15	16	6	1	49	26	15	28	5	52	33	15	31	6	53
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	7	3	4	0	0	28	20	33	0	55	34	17	34	5	55	35	17	35	6	55

Tabella 17 (11/20)

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
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	7	3	4	0	14	21	10	19	7	39	24	11	27	7	39	29	9	31	12	40
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	14	0	57	33	26	37	1	78	42	28	40	5	78
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	6	0	6	0	0	36	26	50	0	60	44	21	54	13	64	46	23	56	13	72
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	31	10	29	19	53	31	10	29	19	53	32	10	31	20	53
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	1	2	0	0	6	8	11	5	0	31	15	9	14	4	33
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	6	3	3	0	0	29	23	16	8	62	40	18	40	17	62	41	18	41	19	63
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	12	8	12	0	27	16	6	14	8	28
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	20	2	0	46	16	19	4	0	46
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	8	13	3	0	36	10	12	6	3	36
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	5	2	3	60	0	2	5	0	0	12	5	6	0	0	13	14	13	14	0	36
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	57	28	17	20	11	59	32	19	23	13	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	5	1	4	20	0	25	14	25	5	48	26	14	25	6	50	37	16	44	8	52
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	7	0	0	17
	RCG040	LOWE SINDROME DI	5	5	0	60	20	1	2	0	0	5	3	2	4	0	6	5	4	5	0	10
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	5	3	2	60	0	0	0	0	0	0	3	3	4	0	9	7	9	5	0	25
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIOPROTEICA	5	4	1	60	0	22	19	25	0	47	27	20	31	1	57	30	17	31	9	57
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	31	14	27	17	54	35	13	35	17	54	35	14	35	18	55
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	5	1	4	0	0	38	9	40	21	47	43	7	43	30	49	43	7	43	31	51
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	0	0	0	0	1	2	1	1	0	4	5	2	6	2	7
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	5	1	4	0	20	17	17	9	0	42	18	18	10	0	44	23	21	17	0	52
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	5	5	0	40	20	9	18	0	0	45	15	17	10	1	47	16	18	12	1	50
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	5	3	2	0	20	19	20	5	1	50	28	21	15	6	58	28	21	16	7	58

Tabella 17 (12/20)

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
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	16	15	10	3	45
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	15	
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	5	2	3	0	0	0	1	0	0	2	10	5	8	5	18	11	5	8	6	18
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	7	5	5	3	17	10	5	11	4	19	
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	5	2	3	0	0	6	12	0	0	29	9	10	6	0	29	11	9	8	2	29
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	5	3	2	60	0	39	14	45	16	56	40	15	45	16	60	43	15	49	21	64
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	4	4	3	0	11
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	5	2	3	0	0	9	17	0	0	43	15	18	4	0	43	23	17	18	5	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	5	0	5	0	0	2	4	0	0	10	10	8	8	1	24	11	7	9	5	24
	RNG060	DISCONDROSTOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	19	13	38	23	8	19	14	38
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	4	1	3	50	0	12	19	1	0	45	12	20	1	0	46	14	19	6	0	46
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	50	50	36	1	36	35	37	43	4	42	39	49	47	4	47	42	52
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	4	2	2	25	0	8	15	0	0	34	10	15	3	0	36	16	12	11	6	36
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	4	3	1	75	25	9	15	0	0	35	10	17	0	0	39	14	16	8	1	39
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	3	4	0	9	
	RCG050	ARGINASI (ARG) DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	4	4	2	0	11	4	4	3	0	11
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	0	0	7	13	8	12	5	24
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	8	20	14	5	14	8	21	20	12	17	8	40
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	4	0	4	0	50	36	17	38	15	54	40	18	39	19	64	41	17	39	23	64
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	4	0	4	0	0	41	8	42	30	51	43	6	42	35	52	44	7	42	35	54
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	26	6	40
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	4	2	2	0	50	1	1	0	0	3	20	17	19	2	41	35	4	34	30	42
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	4	1	3	0	0	8	8	8	0	17	19	12	16	6	39	23	11	22	7	39

Tabella 17 (13/20)

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
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	19	12	17	7	35	39	5	38	33	47	42	5	42	36	47
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	4	3	1	100	25	65	6	65	57	74	70	5	70	64	75	72	4	72	67	77
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	18	17	18	0	39	20	16	18	2	40	29	16	36	2	43
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	4	2	2	25	50	3	5	0	0	12	18	18	14	2	45	26	15	23	11	49
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	4	3	1	0	75	16	1	16	15	18	20	2	20	18	22	20	2	20	18	23
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	4	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	4	2	2	25	50	29	21	30	1	54	41	22	44	8	66	41	23	44	8	67
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	4	2	2	0	25	4	4	4	0	10	8	8	4	3	22	13	7	14	4	22
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	4	3	1	25	25	24	8	28	10	31	33	4	32	29	39	38	6	37	31	48
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	45	20	42	19	76
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	51	6	50	43	60	52	7	52	43	62	62	4	62	55	67
	RN0050	LISSENCEFALIA	4	3	1	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	3	5	0	7
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	11	13	6	0	32	11	12	6	1	32
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	15	17	8	0	44	18	19	12	0	47
	RN1530	LEOPARD SINDROME	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	23	19	13	11	55	24	18	14	12	55
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	4	2	2	25	0	0	0	0	0	0	4	6	2	0	15	9	7	9	1	17
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	3	1	2	0	0	12	4	11	7	17	41	14	43	22	57	65	15	73	44	79
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	3	1	2	33	0	42	11	43	28	54	47	14	45	31	65	50	10	45	41	65
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	9	11	2	1	25	23	11	22	10	36	29	5	28	24	36
	RCG040	IPERPROLINEMIA	3	3	0	33	0	0	0	0	0	0	3	2	4	0	4	10	2	12	7	12
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	32	5	30	27	39	38	12	30	28	55	38	12	30	28	55

Tabella 17 (14/20)

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
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	11	9	9	2	23	25	9	29	13	33
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	3	1	2	67	67	4	4	3	0	9	5	3	6	1	9	13	8	17	1	20
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	29	5	2	64	32	23	16	16	65	36	27	18	16	75
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	3	0	3	0	0	16	14	13	0	34	33	3	34	28	36	33	4	36	28	36
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	3	2	1	0	0	36	3	36	33	40	37	2	36	36	40	38	3	36	36	43
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	61	17	68	49	23	61	17	68	49	23	61	17	68
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	3	2	1	0	33	2	2	0	0	5	5	3	6	1	7	10	5	8	5	17
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	3	1	2	67	0	68	15	72	48	85	68	15	72	48	85	70	16	76	48	85
	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	0	0	30
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	3	3	0	33	0	28	6	29	20	35	34	5	35	27	39	38	8	35	30	49
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	48	36	9	31	28	48	36	10	31	28	50
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	35	24	49	53	7	52	45	61	55	4	52	51	61
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	3	1	2	0	0	27	3	29	23	30	40	19	30	23	67	52	11	47	41	67
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	44	12	39	32	61
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	3	2	1	33	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	1	8	2	8	5	11
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1

Tabella 17 (15/20)

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
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	1	0	0	1	15	4	15	11	19	16	4	16	12	20
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	6	1	6	6	7	12	5	12	7	16	14	4	14	11	18
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	34	16	34	19	50
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	14	2	14	13	16
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	48	3	48	46	51	62	11	62	51	72	64	10	64	55	74
	RCG070	LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	2	1	1	0	100	20	11	20	9	30	40	10	40	31	50	42	11	42	31	52
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	6	1	6	6	7	15	3	15	12	18
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	14	9	9	9	0	18	34	11	34	23	44
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	32	32	32	1	64	33	32	33	1	65
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	2	2	0	0	100	2	1	2	1	2	24	2	24	23	26	26	1	26	25	26
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	2	1	1	50	50	2	3	2	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	2	1	1	50	50	38	13	38	25	51	68	10	68	59	78	70	9	70	61	78
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	3	56	53	58	62	8	62	54	69
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	2	0	2	0	0	7	3	7	4	10	22	9	22	13	31	23	9	23	14	32
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	12	3	12	10	15	18	3	18	15	20	26	6	26	21	32
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	2	1	2	2	3	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	4	5	4	0	9	19	15	19	4	34	40	16	40	25	56
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	2	3	8	3	8	5	11
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	2	3	2	0	5	6	1	6	5	6
	RN0280	ACRODISOSTOSI	2	1	1	0	0	6	7	6	0	13	30	17	30	13	47	31	16	31	15	47

Tabella 17 (16/20)

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
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2	
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	2	0	3	6	5	6	1	10	
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	2	1	2	1	3	
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	20	18	20	2	37	20	18	20	2	37	23	14	23	9	37
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	14	13	14	2	27	
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	11	4	11	7	15	
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	2	1	1	0	0	0	0	0	0	16	17	16	0	33	16	17	16	0	33	
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	2	2	0	0	0	5	3	5	2	8	13	4	13	9	17	16	8	16	9	24
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	9	8	0	17	
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	2	1	1	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	10	10	10	1	20	10	10	10	1	20	
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	6	4	6	2	10	
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	2	0	2	0	0	38	15	38	23	52	38	15	38	23	53	38	15	38	24	53
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	20	16	20	4	35	21	16	21	5	37
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	2	2	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	27	46	18	46	28	63	
	RC0060	WERNER SINDROME DI	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15	
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17	
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6	
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14	
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabella 17 (17/20)

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
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
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	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	36	0	36	36	36
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
	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	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	17	0	17	17	17
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG160	CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RD0060	CHÉDIAC-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	12	0	12	12	12	30	0	30	30	30	34	0	34	34	34
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	53	0	53	53	53	56	0	56	56	56
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)	1	1	0	100	100	7	0	7	7	7	21	0	21	21	21	33	0	33	33	33
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	10	0	10	10	10
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1

Tabella 17 (18/20)

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
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	1	0	1	100	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	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	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	1	0	1	1	1
	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	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	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	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	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	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	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	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19
	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

Tabella 17 (19/20)

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
	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	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RN1460	FRASER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	1	1	0	0	100	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6	14	0	14	14	14
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	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	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	10	0	10	10	10	
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26	
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	
	RNG050	ACONDROGENESI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RNG060	BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	1	1	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	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	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	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	0	3	3	3	3	0	3	3	3	
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	

Tabella 17 (20/20)

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL ReLMaR
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

4. INVIO DEI DATI AL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE E RIEPILOGO DEI DATI

Il Centro di Coordinamento, oltre all'analisi dei dati del Registro, ha il compito di inviare il *dataset condiviso* al Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), per implementare il Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR). I dati richiesti sono stati definiti nell'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007⁶.

In tabella 18 sono riportati i record che sono stati inviati al CNMR al 31 dicembre 2012.

Tabella 18. Riepilogo dei dati inviati al CNMR al 31 dicembre 2012.

File	Numero di record	
Anagrafica	20332	Un record corrisponde ad un paziente nel Registro.
Patologia	20447	Un record corrisponde ad un caso di malattia rara inserito nel Registro.

5. 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



6. 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 29.01.2013
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. Taruscio D. Rapporti ISTISAN. Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/Interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011.
9. ISTAT. Popolazione residente al 1 gennaio 2011. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 29.01.2013

