



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
AL 31 DICEMBRE 2016

Ospedale S. Gerardo di Monza

A cura del:

Centro di Coordinamento



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI**
Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*



1. INTRODUZIONE

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

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia, attualmente, un primo gruppo di condizioni indicate nell'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

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

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

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2016, sono uniformemente riconosciute 649 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 649 malattie rare, 3 non sono attualmente sorvegliate dal Registro Lombardo Malattie Rare (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.

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

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

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

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

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

Una scheda di diagnosi in stato di *bozza* può essere modificata e, eventualmente, pubblicata; una scheda di diagnosi *pubblicata* può essere modificata o annullata: la modifica permette di creare un documento di tipo *sostitutivo*, che va a sostituire il precedente (è possibile modificare una scheda di diagnosi nei casi di: guarigione, inserimento di nuove informazioni e patologia errata); l'annullamento permette di creare un documento di tipo *annullativo*, che va a sostituire il precedente.

INSERIMENTO DEI DATI RELATIVI ALLA TERAPIA FARMACOLOGICA (PIANO TERAPEUTICO)

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

ALTRE FUNZIONI DELL'APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

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

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

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

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

di riferimento, viene prodotto un rapporto supplementare riguardo l'attività svolta per il ReLMaR e le eventuali anomalie riscontrate.

Un ulteriore compito svolto dal Centro di Coordinamento consiste nell'invio del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) all'Istituto Superiore di Sanità.

I dati presentati in questo rapporto si riferiscono all'attività svolta dagli specialisti del Presidio, per mezzo dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 2016.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Piperno Alberto alberto.piperno@unimib.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3

24020 Ranica (Bergamo)

telefono 035 45 35 304

fax 035 45 35 373

e-mail raredis@marionegri.it

orari:

dal lunedì al venerdì
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



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

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), archiviati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2016.

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Bogliun	Graziella	1	0	
Bombelli	Michele	51	77 (41)	
Carlevaro	Carla	4	0	
Carpenedo	Monica	64	0	
Cavalletti	Guido Angelo	2	1	
Ciaccio	Antonio	47	23 (3)	
Curto	Natale Augusto	1	0	
Dinelli	Marco Emilio	3	0	
Ferrarese	Carlo	11	12	
Ferrari	Luca	6	0	
Gasperini	Serena	43	109 (88)	
Giussani	Carlo Giorgio	2	0	
Maitz	Silvia Beatrice	17	0	§
Mariani	Raffaella	60	33 (14)	
Marruchella	Almerico	1	0	
Marzorati	Laura	84	66 (4)	
Masera	Nicoletta	104	0	
Mazzoleni	Fabio	5	0	
Melzi	Maria Luisa	35	181	
Moretti	Clelia	28	1	
Parini	Rossella	365	1.094 (6)	
Pesci	Alberto	38	1	
Pincelli	Angela Ida	17	16 (2)	
Pini	Marco Mario	16	17 (3)	
Pioltelli	Pietro Enrico	26	19 (2)	
Piolti	Roberto Egidio	2	0	
Piperno	Alberto	285	109 (4)	
Pozzi	Maria Rosa	115	187 (47)	
Rigoldi	Miriam	74	202 (79)	
Rovelli	Attilio Maria	10	8	
Schweizer	Fiammetta	111	0	

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Selicorni	Angelo	495	0	
Torelli	Fabrizio	22	31 (15)	
Torti	Giacomo	25	24 (6)	
Tremolizzo	Lucio	23	28 (16)	
Trombini	Paola	33	1	
Zincone	Alessandra	2	0	
Totale		2.228	2.240 (330)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	2.549
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	0
modificate ⁽²⁾	129
non validate ⁽³⁾	192
validate ⁽⁴⁾	2.228
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	87,4 %
<hr/>	

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

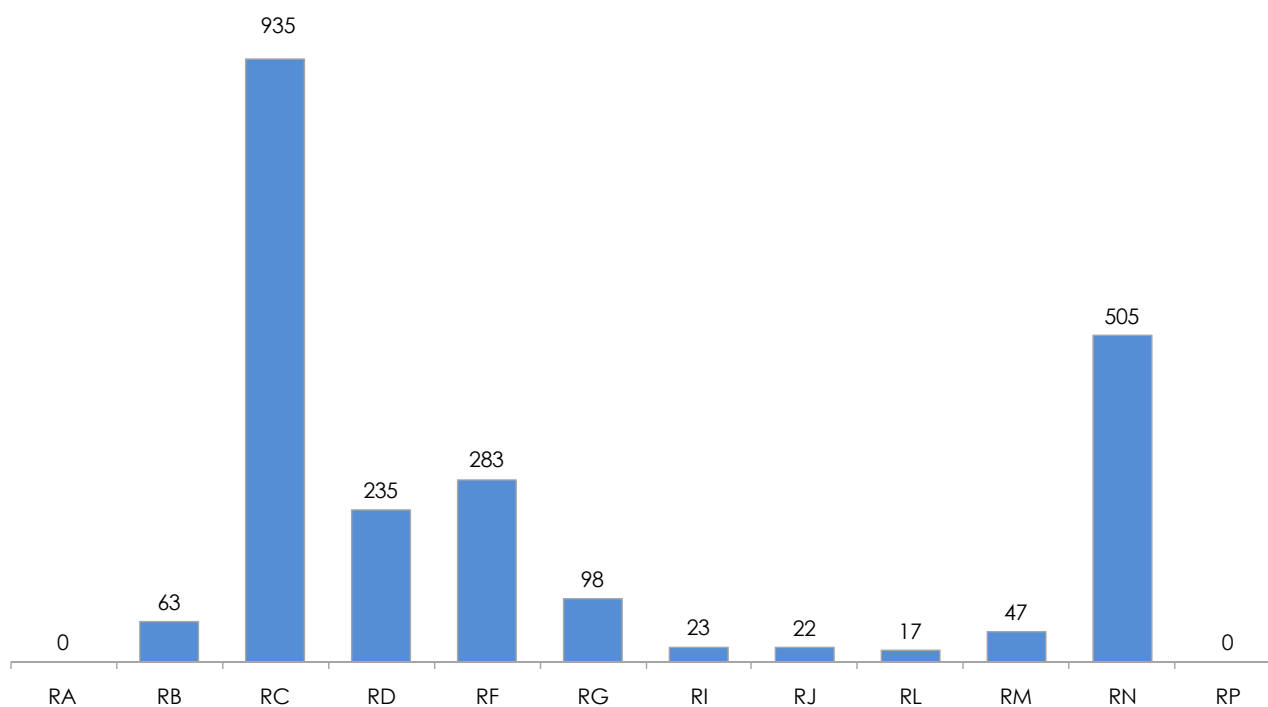
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(3) schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento

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

(5) schede validate/schede pubblicate %

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



RA Malattie infettive e parassitarie

RB Tumori

RC Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari

RD Malattie del sangue e degli organi ematopoietici

RF Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso

RG Malattie del sistema circolatorio

RI Malattie dell'apparato digerente

RJ Malattie dell'apparato genito-urinario

RL Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo

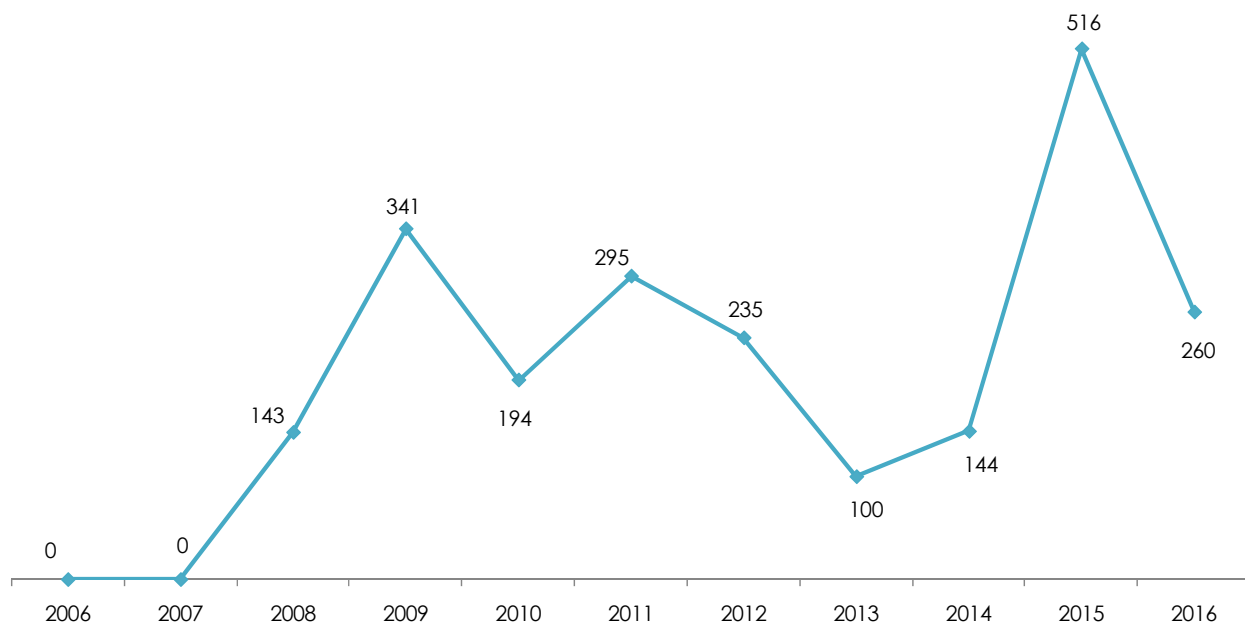
RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

RN Malformazioni congenite

RP Alcune condizioni morbose di origine perinatale

RQ Sintomi, segni e stati morbose mal definiti

6. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ARCHIVIAZIONE



7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMar (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/8)

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
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	2	0	2	0	0	51	12	51	39	62	52	12	52	40	63	52	12	52	40	63
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	61	31	30	0	0	3	6	0	0	38	8	7	7	0	44	11	8	10	1	44
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	7	7	0	86	0	30	9	33	16	43	38	12	37	21	58	38	13	38	21	61
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	18	5	13	78	0	66	11	70	39	82	67	11	70	39	82	70	9	73	52	82
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	7	4	3	43	29	45	11	37	35	60	50	10	49	39	66	53	8	52	42	66
	RC0130	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	10	5	5	80	0	31	15	32	8	66	37	13	35	20	66	42	14	40	20	67
	RCG010	CONN SINDROME DI	25	20	5	96	0	47	10	46	27	67	49	10	49	27	67	52	10	52	30	73
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	26	14	12	100	0	41	9	44	20	62	47	9	46	28	72	49	9	50	28	72
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	4	0	4	50	0	45	18	48	17	66	45	18	48	17	66	51	20	54	20	77
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	22	10	12	91	0	4	12	0	0	49	6	15	0	0	65	10	15	5	0	65
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	6	9	1	0	25	36	20	36	0	60	45	16	48	19	69
	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	4	4	4	0	8
	RCG040	CISTINURIA	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	4	2	2	100	100	17	16	14	1	40	27	12	29	10	40	32	6	32	24	40
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	6	3	3	83	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	3	5	0	0	13
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	16	9	7	94	38	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	14	7	14	0	30
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	10	5	5	90	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	3	11	8	10	2	30
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	15	6	9	100	20	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	4	1	0	15
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	3	2	1	100	0	0	0	0	0	1	11	7	11	2	19	26	5	27	19	31
	RCG040	OMOCISTINURIA	12	3	9	100	17	23	21	22	0	67	27	20	27	0	67	41	15	42	9	67
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	10
	RCG040	SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA)	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RCG040	TIROSINEMIA	8	5	3	63	0	0	1	0	0	2	2	3	1	0	8	13	15	3	0	40
	RCG050	ARGINASI (ARG) DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	4	4	3	0	11	6	5	7	0	11
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI	13	4	9	100	23	1	1	0	0	4	3	8	0	0	32	15	14	12	0	52

7. (2/8)

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	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI	12	7	5	92	25	6	14	0	0	39	7	14	1	0	39	14	14	10	0	44
	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	12	6	12	6	18
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI	28	10	18	54	21	24	25	20	0	82	24	24	20	0	82	33	22	32	0	82
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	5	3	2	60	0	2	4	0	0	10	6	6	4	0	15	9	10	5	0	25
	RCG060	FRUTTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	3	1	3	2	3	9	5	9	4	13	21	15	21	6	35
	RCG060	GALATTOSEMIA	9	3	6	78	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	22	14	23	0	41	
	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	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	9	8	1	11	0	3	2	3	0	5	5	3	4	0	12	8	4	8	3	17
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	29	15	14	69	14	1	3	0	0	18	4	12	0	0	49	12	15	6	0	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1 1	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	17	7	19	6	24
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	16	9	7	88	13	13	17	7	0	59	26	23	27	0	59	33	27	40	0	68
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	12	5	7	50	17	1	2	0	0	7	5	8	2	0	31	20	19	10	1	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	7	4	3	0	0	20	18	17	6	62	25	19	19	6	68	31	19	29	9	71
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5	13	0	13	13	13
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	24	5	19	92	4	1	2	0	0	7	9	14	2	0	44	16	14	9	0	47
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	10	6	4	40	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	6	5	5	0	14	
	RCG060	IPEROSSALURIA PRIMARIA	1	1	0	100	0	9	0	9	9	9	36	0	36	36	36	52	0	52	52	52
	RCG060	MANNOSIDOSI	6	4	2	100	33	2	1	3	0	3	14	6	15	4	20	31	9	30	19	43
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	4	2	2	100	50	4	6	1	0	14	6	8	2	0	19	22	10	23	8	36
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	15	8	7	100	0	4	10	0	0	41	5	10	1	0	41	12	17	2	0	66
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	7	4	3	71	0	5	7	1	0	19	9	13	2	0	36	18	14	14	2	44
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	3	2	1	100	0	12	17	0	0	37	13	18	0	0	38	14	17	5	0	38
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
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	25	0	25	25	25
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	4	1	3	25	0	16	20	7	1	49	24	17	17	8	52	25	16	19	10	52
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	48	20	28	52	13	19	17	10	0	56	27	19	24	0	71	32	18	31	5	76
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	12	4	8	92	8	4	4	2	0	13	10	14	4	0	42	16	12	13	0	42

7. (3/8)

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	3	2	1	0	33	18	13	22	0	31	21	15	31	0	31	22	16	31	0	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	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 4	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	12	0	12	12	12	15	0	15	15	15
	RCG090	SIALIDOSI	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	13	0	13	13	13
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	191	156	35	5	12	44	14	43	6	77	46	14	46	7	77	53	15	53	8	88
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	6	5	1	0	0	48	19	52	8	71	51	14	54	26	72	51	14	54	26	72
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	70	54	16	10	6	42	14	42	11	70	43	14	42	12	71	45	14	44	12	72
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A	1	1	0	100	100	24	0	24	24	24	37	0	37	37	37	39	0	39	39	39
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3	1	1	0	100	0	33	0	33	33	33	43	0	43	43	43	67	0	67	67	67
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	11	6	5	0	36	38	15	35	15	61	43	17	45	19	71	44	16	45	23	71
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	4	3	1	0	25	32	9	33	19	44	34	9	34	20	46	37	12	39	20	52
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	1	0	1	100	0	39	0	39	39	39	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	20	17	3	5	0	51	11	52	29	68	55	8	57	37	69	64	11	67	38	83
1B	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	37	0	37	37	37
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	14	0	14	14	14
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	18	6	12	56	56	1	2	0	0	7	4	7	1	0	32	13	13	9	0	41
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	25	25	0	80	32	4	8	2	0	38	6	10	3	1	53	16	11	14	1	54
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	14	7	7	57	29	2	3	2	0	11	5	3	4	2	12	12	7	10	4	27
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	21	11	10	48	48	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	19	16	13	0	59
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	0	0	0	0	1	2	1	1	0	4	6	1	6	4	8
	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	9	4	5	0	0	33	7	33	20	45	33	7	33	20	45	36	8	36	20	45
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	16	8	8	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	0	13	8	5	7	0	16
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	4	0	4	0	25	39	10	39	27	49	39	10	39	27	49	42	10	43	28	54
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	1	0	1	0	0	72	0	72	72	72	72	0	72	72	72	80	0	80	80	80
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	64	36	28	17	5	4	6	2	0	39	5	8	2	0	39	17	15	12	1	65
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	6	3	3	50	17	16	14	16	0	36	31	22	45	0	47	43	20	46	8	71

7. (4/8)

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	30	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	8	15	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	3	2	1	0	0	35	27	37	1	66	45	15	37	32	66	45	15	37	32	66
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	3	1	2	100	0	11	16	0	0	34	36	10	34	26	49	43	12	35	34	60
	RDG010	TALASSEMIA MAJOR	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	25	0	25	25	25
1C	RDG010	TALASSEMIE	85	42	43	38	1	4	10	1	0	63	5	13	1	0	72	21	15	19	0	73
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	1	0	1	0	0	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	35	17	18	11	0	42	22	44	0	75	44	21	44	0	75	47	20	47	1	76
	RDG020	EMOFILIA A	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	3	3	0	0	0	52	14	51	35	70	52	14	52	35	70	52	14	52	35	70
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	2	1	1	0	0	39	15	39	24	54	48	24	48	24	72	49	23	49	26	72
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	2	2	0	0	50	52	24	52	28	75	55	21	55	34	75	55	21	55	34	76
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	11	3	8	0	0	42	16	38	20	77	47	15	49	21	78	49	15	49	21	79
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	79	0	79	79	79	79	0	79	79	79
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	1	0	1	0	0	24	0	24	24	24	74	0	74	74	74	74	0	74	74	74
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	4	3	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	7	8	3	1	21	
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	2	0	2	0	0	63	2	63	61	64	63	2	63	61	65	65	3	65	62	67
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	96	63	33	79	0	67	11	70	33	87	68	12	71	34	89	68	11	71	38	89
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	3	3	0	67	100	4	1	4	3	6	5	1	6	4	6	10	3	9	8	14
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	1	0	1	0	0	71	0	71	71	71	73	0	73	73	73	72	0	72	72	72
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	16	10	6	50	0	60	12	62	33	78	61	12	63	34	78	65	13	72	38	80
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	0	1	100	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67	68	0	68	68	68
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	4	3	1	0	25	29	11	31	13	40	34	13	36	15	50	35	14	38	15	50
	RF0280	CHERATOCONO	86	57	29	0	5	30	12	27	11	60	31	12	27	11	60	35	12	35	16	64
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	6	4	2	83	83	7	4	6	0	12	7	4	6	0	12	12	6	13	4	19
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	1	0	1	100	100	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	40	0	40	40	40
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	2	2	0	50	50	2	2	2	0	3	3	3	3	0	6	10	10	10	0	20
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	2	1	1	0	0	35	3	35	32	37	38	1	38	37	38	38	0	38	38	38

7. (5/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4	27	0	27	27	27
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	1	1	0	0	0	71	0	71	71	71	80	0	80	80	80	80	0	80	80	80
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO I (MALATTIA DI STEINERT)	2	1	1	0	0	18	18	18	0	36	18	18	18	0	36	19	18	19	1	36
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	44	0	44	44	44
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58
	RFG130	DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE	1	1	0	0	0	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54	57	0	57	57	57
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	45	12	33	0	0	61	14	64	32	90	62	14	64	32	90	66	12	67	33	90
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	2	1	1	0	0	48	5	48	43	53	51	8	51	43	59	64	5	64	59	69
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	3	1	2	0	0	58	17	61	35	77	59	18	63	35	78	62	15	63	43	80
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	8	7	1	75	0	60	6	61	52	73	61	6	62	52	73	62	7	63	52	76
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	14	7	7	57	0	43	20	46	12	77	46	19	54	13	77	49	18	56	18	77
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	17	10	7	59	0	48	13	50	22	66	50	13	51	22	66	54	14	56	25	75
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	46	13	33	96	0	73	7	72	52	88	74	7	72	55	88	76	8	75	56	90
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	1	0	1	100	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	59	0	59	59	59
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	12	3	9	0	0	34	10	34	18	54	34	10	34	18	54	40	11	36	26	67
	RI0010	ACALASIA	3	0	3	0	0	46	4	44	43	51	53	12	44	44	70	54	12	47	45	71
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	20	12	8	75	0	42	15	43	14	70	43	15	45	14	70	49	14	49	21	73
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	22	3	19	95	0	54	14	58	22	82	59	14	62	33	87	60	14	63	33	88
	RL0030	PEMFIGO	7	4	3	86	0	66	14	68	48	85	66	14	68	48	85	68	12	70	51	85
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	9	6	3	100	0	78	8	78	64	93	79	8	78	64	93	79	8	78	65	93
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	1	0	1	100	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	44	0	44	44	44
	RM0010	DERMATOMIOSITE	5	2	3	60	0	59	8	61	50	72	59	8	62	50	72	62	7	62	53	74
	RM0020	POLIMIOSITE	6	1	5	67	0	40	16	34	22	70	42	15	34	30	70	45	13	42	30	70
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	4	0	4	100	0	45	15	38	34	71	51	16	47	34	77	57	16	54	37	82
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	32	7	25	50	9	45	14	48	21	71	48	12	49	23	77	51	12	53	25	77
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	2	2	0	0	0	32	13	32	19	44	32	13	32	19	44	33	13	33	20	45
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	6	4	2	83	0	51	19	62	23	68	53	21	65	24	75	55	21	66	25	77

7. (6/8)

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
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	21	5	16	10	0	49	18	52	7	74	57	14	58	11	76	60	10	60	42	78
	RN0260	FOCOMELIA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	29	28	29	1	57	32	26	32	6	57
	RN0280	ACRODISOSTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	15	0	15	15	15
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	15	11	10	5	31	17	10	12	9	31
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	7	2	5	0	0	0	0	0	0	0	18	14	12	4	39	18	14	12	4	40
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	2	2	0	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	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	6	2	4	0	0	0	0	0	0	0	13	12	9	0	32	14	12	10	0	32
	RN0430	POLAND SINDROME DI	13	10	3	0	0	0	0	0	0	0	8	12	3	0	43	9	12	3	0	44
	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
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4	3	1	4	1	5
	RN0680	TURNER SINDROME DI	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	3	2	1	1	6	3	2	2	1	6
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	14	14	0	36	0	10	15	0	0	44	19	15	13	0	50	22	17	14	1	52
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	11	6	5	0	0	0	0	0	0	0	12	10	15	0	27	15	10	16	1	29
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	14	6	14	4	22	15	6	16	6	23
	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	13	8	5	0	0	0	0	0	0	0	3	5	1	0	16	5	5	2	1	17
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	0	13	11	11	0	27	14	10	12	2	27
	RN0880	EEC SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	15	10	5	0	0	0	0	0	0	0	1	2	1	0	9	5	5	2	0	16
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	10	4	6	0	0	0	0	0	0	0	8	6	7	1	17	9	6	7	2	20
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	27	18	9	0	0	0	0	0	0	0	6	5	5	0	21	7	5	6	0	21
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	15	11	9	11	2	20
	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	5	4	1	20	0	0	0	0	0	0	3	4	1	0	11	8	9	2	0	24
	RN1140	SINDROME BRANCIO-OTO-RENALE	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	5	6	1	0	16	6	6	3	0	18
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	5	8	7	1	6	6	8
	RN1170	SINDROME PROTEO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13

7. (7/8)

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
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	5	6	6	1	6	5	6
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	28	0	28	28	28	
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	8	2	8	6	10	10	1	10	9	11	
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	3	0	3	0	0	0	0	0	0	25	20	15	8	53	28	20	18	10	55	
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	23	11	12	0	0	0	0	0	0	7	11	1	0	47	9	11	3	0	48	
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	5	2	3	0	20	0	0	0	0	3	1	2	2	4	5	1	5	3	7	
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	3	2	1	0	0	0	0	0	0	18	18	9	3	43	19	17	11	4	43	
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	11	5	6	0	0	0	0	0	0	13	12	9	0	39	14	13	9	1	41	
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9	
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	4	2	2	0	0	0	0	0	0	12	7	11	4	23	13	8	11	4	25	
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	16	10	6	0	6	0	0	0	0	8	7	7	0	21	11	7	11	0	25	
	RN1510	KLIFFEL-TRENAUNAY SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	8	5	3	5	2	8	
	RN1530	LEOPARD SINDROME	4	2	2	0	0	0	0	0	0	22	19	13	8	55	22	19	13	8	55	
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	3	0	3	0	0	0	0	0	0	6	3	7	2	8	6	3	7	2	9	
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	
	RNG040	C SINDROME	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	10	4	6	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	13	6	5	6	0	14	
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	6	3	3	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	5	2	6	3	7	
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	8	7	2	7	5	9	
	RNG050	ACONDROGENESI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	
	RNG050	ACONDROPLASIA	6	2	4	0	17	0	0	0	0	5	7	1	0	19	8	8	5	0	22	
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	5	3	2	0	0	0	0	0	0	14	13	8	3	39	16	14	10	3	41	
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	6	1	6	5	6	6	0	6	6	6	
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	0	5	0	0	0	0	0	0	19	15	13	1	39	21	14	14	4	42	

7. (8/8)

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	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9	
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	9	5	9	4	14	10	5	10	5	14		
	RNG060	LARSEN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1		
	RNG060	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO	1	0	1	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6		
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	10	9	10	1	19	12	8	12	4	19		
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	3	1	2	33	0	15	21	0	0	44	19	25	3	1	54	20	24	6	1	54
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	5	2	3	0	0	0	0	0	0	10	6	9	4	20	12	5	10	7	22	
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	127	69	58	0	0	0	3	0	0	37	10	10	8	0	66	11	10	9	0	67
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	38	24	14	5	0	0	3	0	0	17	8	7	7	0	33	9	7	8	1	34

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

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

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

NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016

NOTA 1D LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016

NOTA 1E LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RA0030	LYME MALATTIA DI	0	0 (0)	
RB0040	GARDNER SINDROME DI	0	0 (0)	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	0	0 (0)	
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	2	0 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	61	0 (0)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	7	7 (0)	
RC0050	LEPRECAUNISMO	0	0 (0)	
RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	0	0 (0)	
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	1	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	18	14 (2)	
RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	7	4 (0)	
RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	0 (0)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	10	15 (6)	
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	51	77 (41)	
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	4	2 (2)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	117	491 (62)	
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	61	249 (22)	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	136	353 (34)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	35	117 (17)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	63	102 (16)	
RCG090	MUCOLIPIDOSI	7	11 (0)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	284	29 (6)	
RCG110	PORFIRIE	22	3 (1)	
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	2	12 (3)	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	84	237 (21)	
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	9	0 (0)	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	16	0 (0)	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	4	0 (0)	
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	0	0 (0)	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	1	0 (0)	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	0	0 (0)	
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	0	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	173	110 (11)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	57	17 (1)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	0	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validare	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	4	8 (1)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	0	0 (0)	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	2	0 (0)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	96	91 (18)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	0	0 (0)	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	3	2 (0)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	1	0 (0)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	16	9 (2)	
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	2 (0)	
RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	4	0 (0)	
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	0	0 (0)	
RF0280	CHERATOCONO	86	0 (0)	
RFG010	LEUCODISTROFIE	7	6 (0)	
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	0	0 (0)	
RFG030	GANGLIOSIDOSI	2	6 (0)	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	1	0 (0)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	2	0 (0)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	0	0 (0)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	3	4 (0)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	2	0 (0)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	2	1 (0)	
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	0	0 (0)	
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	1	0 (0)	
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	50	0 (0)	
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	0	0 (0)	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	8	7 (3)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	14	19 (5)	
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	17	22 (5)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	46	81 (20)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	1	2 (0)	
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	12	0 (0)	
RI0010	ACALASIA	3	0 (0)	
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	20	15 (1)	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	0	0 (0)	
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	22	31 (15)	
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	0	0 (0)	
RL0030	PEMFIGO	7	7 (1)	
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	9	10 (2)	
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	1	2 (0)	
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	0	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RM0010	DERMATOMIOSITE	5	5 (3)	
RM0020	POLIMIOSITE	6	8 (2)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	4	9 (1)	
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	0	0 (0)	
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	32	21 (2)	
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0020	MICROCEFALIA	0	0 (0)	
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0050	LISSENCEFALIA	0	0 (0)	
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	0	0 (0)	
RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE	0	0 (0)	
RN0090	AXENFELD RIEGER ANOMALIA DI	1	0 (0)	
RN0100	PETER ANOMALIA DI	0	0 (0)	
RN0110	ANIRIDIA	0	0 (0)	
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	0	0 (0)	
RN0220	CAROLI MALATTIA DI	6	6 (1)	
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	21	2 (1)	
RN0260	FOCOMELIA	2	0 (0)	
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL	0	0 (0)	
RN0280	ACRODISOSTOSI	1	0 (0)	
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE	0	0 (0)	
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	0 (0)	
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	7	0 (0)	
RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	6	0 (0)	
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0430	POLAND SINDROME DI	13	0 (0)	
RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	1	0 (0)	
RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA	0	0 (0)	
RN0490	WEAVER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0500	CUTIS LAXA	0	0 (0)	
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	1	0 (0)	
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	5	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	3	0 (0)	
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	14	6 (0)	
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	11	0 (0)	
RN0710	MELAS SINDROME	0	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0720	MERRF SINDROME	0	0 (0)	
RN0740	IVEMARK SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	5	0 (0)	
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	13	0 (0)	
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	6	0 (0)	
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0880	EEC SINDROME	1	0 (0)	
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0900	FRYNS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	15	0 (0)	
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	10	0 (0)	
RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0970	MARSHALL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0980	MECKEL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1000	NAGER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1010	NOONAN SINDROME DI	27	0 (0)	
RN1020	OPITZ SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1060	ROBERTS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1080	RUSSEL-SILVER SINDROME DI	5	5 (0)	
RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1100	SECKEL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	0	0 (0)	
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	0	0 (0)	
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	5	0 (0)	
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	3	0 (0)	
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	0	0 (0)	
RN1170	SINDROME PROTEO	1	0 (0)	
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	0	0 (0)	
RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	2	0 (0)	
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1220	STICKLER SINDROME DI	3	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN1230	SUMMIT SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	1	0 (0)	
RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	23	0 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	5	0 (0)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	3	0 (0)	
RN1320	MARFAN SINDROME DI	3	0 (0)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	11	0 (0)	
RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1360	ALPORT SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	4	0 (0)	
RN1390	CARPENTER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	16	0 (0)	
RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI	0	0 (0)	
RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE	0	0 (0)	
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	0	0 (0)	
RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	0	0 (0)	
RN1500	KID SINDROME	0	0 (0)	
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1530	LEOPARD SINDROME	4	0 (0)	
RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1590	PALLISTER-KILIAN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	3	0 (0)	
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA	0	0 (0)	
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	0	0 (0)	
RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	0	0 (0)	
RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA	0	0 (0)	
RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	0	0 (0)	
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	1	0 (0)	
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	0	0 (0)	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	19	0 (0)	
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	18	0 (0)	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	15	1 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	5	0 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	127	0 (0)	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	38	2 (2)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	0	0 (0)	
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	0	0 (0)	
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	0	0 (0)	
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	0	0 (0)	
Totale		2.228	2.240 (330)	

