



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

Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini

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 alla 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

Spedali Civili Tincani Angela

angela.tincani@unibs.it

Osp. dei bambini Badolato Raffaele

raffaele.badolato@unibs.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3

24020 Ranica (Bergamo)

telefono 035 45 35 304

e-mail raredis@marionegri.it

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
Accorsi	Patrizia	30	19 (2)	
Agosti	Chiara	56	51 (14)	
Airo	Paolo	125	75 (6)	
Badolato	Raffaele	5	5 (5)	
Battaglia	Silvia	3	3 (0)	
Bazzani	Chiara	9	11 (7)	
Boroni	Giovanni	10	1 (0)	
Borroni	Barbara	37	5 (3)	
Braga	Osvaldo	618	2 (0)	
Brezzi	Andrea	83	1 (0)	
Brunelli	Piercarlo	1	0 (0)	
Carbone	Cecilia	92	17 (0)	
Cartella	Stefania	2	1 (0)	
Cattalini	Marco	24	11 (8)	
Cavazzana	Ilaria	82	26 (1)	
Corda	Luciano	107	0 (0)	
Cottini	Elisabetta	1	1 (0)	
Cutri	Maria Rosa	60	0 (0)	
D'Ippolito	Carmelita	1	0 (0)	
Danzi	Paola	6	0 (0)	
De Maria	Giovanni	55	13 (2)	
De Previde Prato	Daniela Maria	1	1 (0)	
Filippini	Matteo	40	40 (10)	
Filosto	Massimiliano	312	182 (57)	
Franceschini	Franco	160	178 (11)	
Franzoni	Alessandra	6	0 (0)	
Frassi	Micol	122	158 (5)	
Fuoti	Maurizio Giuseppe	10	4 (0)	
Gandolfo	Federico	23	2 (2)	
Giacché	Mara	36	0 (0)	
Giambroni	Lucilla	2	0 (0)	

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Giordano	Lucio	4	5 (0)	
Gorla	Roberto	35	40 (0)	
Grassi	Veronica	2	0 (0)	
Gregorini	Gina Alessandra	31	0 (0)	
Licini	Massimo	1	0 (0)	
Lougaris	Vassilios	59	0 (0)	
Manganoni	Ausilia Maria	13	0 (0)	
Marchina	Eleonora	13	0 (0)	
Martelli	Paola	5	5 (0)	
Martini	Giuliana	120	24 (5)	
Meini	Antonella	86	11 (0)	
Micheli	Roberto	373	38 (1)	
Milianti	Susanna	3	0 (0)	
Missale	Guido	13	4 (0)	
Morello	Enrico	1	0 (0)	
Morescalchi	Francesco	1	0 (0)	
Motta	Mario	1	0 (0)	
Muiesan	Maria Lorenza	5	0 (0)	
Nalli	Cecilia	1	1 (0)	
Nascimbeni	Giuseppe	3	1 (0)	
Nascimbeni	Riccardo	16	0 (0)	
Notarangelo	Lucia Dora	155	107 (0)	
Orizio	Paolo	8	1 (0)	
Padoan	Rita	2	0 (0)	
Parissenti	Ilaria	4	4 (4)	
Pasolini	Giorgio	106	43 (0)	
Pasquini	Luisa	1	0 (0)	
Piantoni	Silvia	1	1 (1)	§
Pigozzi	Marie Graciella	1	1 (0)	
Pilotta	Alba	150	12 (2)	
Pizzolante	Teodoro	26	0 (0)	
Polcini	Carlo	12	1 (0)	
Pontoglio	Sara	1	1 (0)	
Porteri	Enzo	1	0 (0)	
Ravelli	Alberto	7	3 (0)	
Ricci	Francesca	48	35 (27)	
Rodriguez Perez	Maria del Carmen	3		

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Ronconi	Maurizio	1	0 (0)	
Salveti	Massimo	1	0 (0)	
Scaini	Patrizia	22	3 (0)	
Scalvini	Tiziano	3	0 (0)	
Soresina	Annarosa	120	5 (1)	
Spinelli	Elide	20	1 (0)	
Taglietti	Marco	67	86 (3)	
Taraborelli	Mara	2	2 (1)	
Tincani	Angela	7	7 (0)	
Tonegatti	Luca Giacomo	4	0 (0)	
Toniati	Paola	76	60 (18)	
Venturini	Marina	317	143 (24)	
Vianelli	Monica	8	10 (0)	
Viardi	Luigi	18	1 (0)	
Viola	Battista	2	0 (0)	
Zingarelli	Stefania	15	8 (0)	
Totale		4.114	1.471 (220)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR		4.341
<hr/>		
	<i>di cui</i>	
	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	17
	non validate ⁽³⁾	209
	validate ⁽⁴⁾	4.114
<hr/>		
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾		94,8%
<hr/>		

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

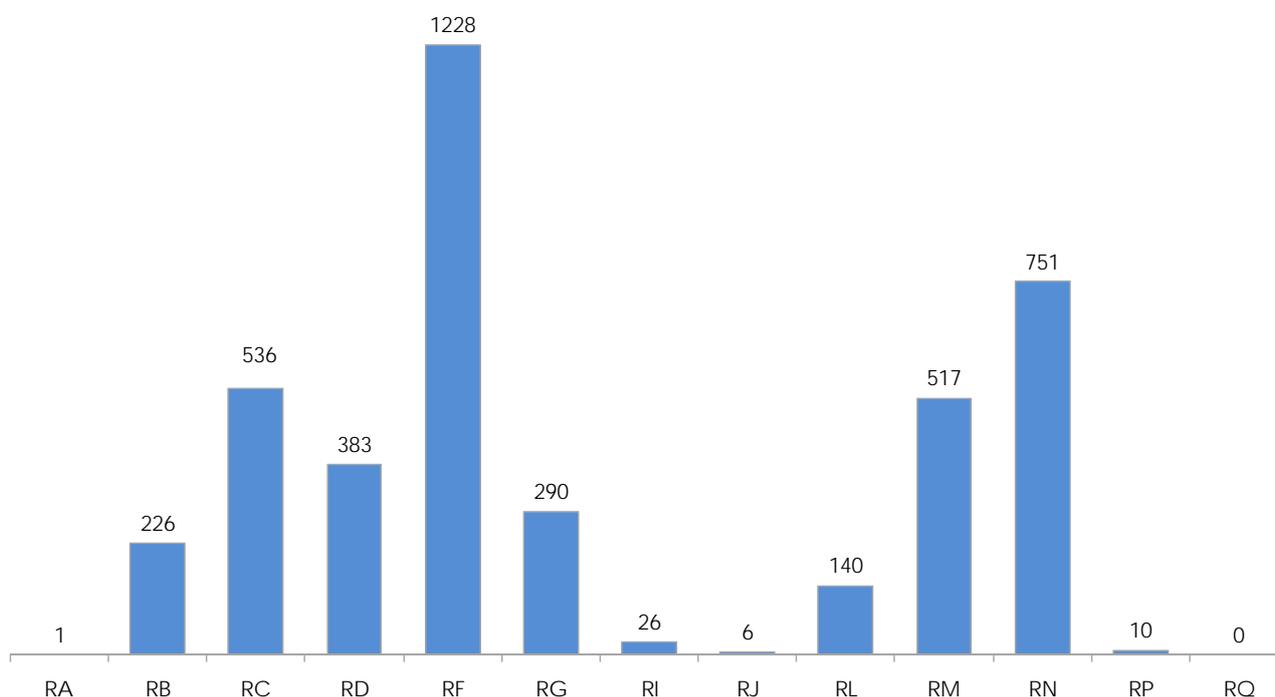
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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 morbosi 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 ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/9)

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
	RA0030	LYME MALATTIA DI	1	1	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	49	0	49	49	49
	RB0010	WILMS TUMORE DI	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	RB0020	RETINOBLASTOMA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	14	0	14	14	14
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	11	6	5	9	0	38	18	42	14	69	39	19	42	14	69	48	15	52	23	74
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	213	102	111	0	0	3	9	0	0	69	12	16	4	0	76	19	17	13	0	82
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	3	3	0	0	0	20	9	14	13	32	21	8	18	14	32	30	14	21	18	50
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	10	1	9	10	0	8	1	8	5	10	8	1	8	6	10	9	2	9	6	12
	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	52	14	38	54	0	58	14	61	27	86	61	13	63	30	86	66	12	68	41	88
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	2	2	0	100	0	12	1	12	11	12	14	1	14	13	14	14	0	14	14	14
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	108	49	59	0	1	40	17	41	0	75	41	17	42	0	75	47	17	46	0	84
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	63	34	29	73	0	31	16	29	6	73	34	16	32	9	73	36	16	38	10	73
	RCG010	CONN SINDROME DI	5	3	2	0	0	53	8	56	39	61	54	8	56	39	62	56	5	57	48	63
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	2	1	1	100	0	17	1	17	16	18	18	2	18	16	19	33	4	33	29	36
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	3	1	2	0	0	50	14	52	31	66	50	15	52	31	68	62	8	67	51	68
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	7	3	4	0	0	2	3	0	0	7	2	3	1	0	8	4	3	5	0	8
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	2	1	1	0	0	12	1	12	11	13	14	3	14	11	16	15	2	15	13	16
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	2	1	1	0	0	36	8	36	28	43	38	7	38	31	45	43	2	43	41	45
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	2	1	1	100	0	2	2	2	0	3	21	13	21	8	33	21	12	21	9	33
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	1	1	0	100	0	35	0	35	35	35	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RCG040	ALBINISMO	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	2	2	0	4
	RCG040	ALCAPTONURIA	2	1	1	100	0	38	8	38	30	45	45	0	45	45	45	58	4	58	54	62
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
	RCG040	IPERPROLINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	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	GALATTOSEMIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	12	5	7	83	0	31	14	35	0	53	36	14	37	0	54	46	16	48	0	65
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 4	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	8	4	4	0	0	19	13	22	2	40	33	14	28	19	61	35	15	28	19	61
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	12	0	12	12	12

7. (2/9)

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	GAUCHER MALATTIA DI	5	4	1	40	0	33	18	26	12	58	41	14	35	26	63	52	14	57	35	69
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	2	2	0	100	0	11	0	11	11	11	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	33	0	33	33	33	42	0	42	42	42
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	1	1	0	0	0	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52	54	0	54	54	54
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	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	13	6	7	0	0	2	2	2	0	7	20	10	17	9	39	23	10	22	10	39
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	36	19	17	3	0	49	18	52	0	79	50	19	53	1	79	54	18	58	6	80
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	4	3	1	25	25	11	9	12	1	20	14	10	12	3	27	22	12	25	4	36
1D	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	1	0	1	0	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	41	0	41	41	41
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	42	40	2	5	69	2	2	1	0	11	4	7	2	0	41	19	11	18	0	53
	RCG160	CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	35	22	13	0	23	1	5	0	0	31	6	13	0	0	48	9	13	3	0	50
	RCG160	DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA CON IMMUNODEFICIENZA	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12	18
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	6	1	5	17	33	9	15	1	0	42	12	15	7	0	44	14	15	10	0	44
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	80	48	32	13	45	16	16	10	0	64	25	17	21	1	66	33	15	30	4	66
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	5	3	2	80	40	2	3	0	0	9	10	14	1	0	35	14	16	8	0	42
	RCG160	NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE	3	1	2	0	67	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	9	3	2	21
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	35	0	35	35	35
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	12	8	4	25	0	47	18	46	16	78	47	18	46	16	78	53	17	51	16	78
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	3	1	2	100	0	37	25	22	17	72	39	23	23	23	72	39	23	23	23	72
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	22	19	3	0	45	2	4	0	0	14	3	5	2	0	20	15	10	16	0	33
	RD0060	CHEDIAK-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	78	36	42	68	0	3	5	1	0	23	4	5	2	0	24	10	8	8	1	54
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	20	12	8	0	0	13	15	7	0	57	13	15	8	0	57	18	15	14	3	57
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	33	16	17	58	0	10	17	3	0	71	12	20	3	0	72	23	20	15	2	80
1C	RDG010	TALASSEMIE	12	5	7	0	0	4	8	3	0	31	5	10	3	0	36	30	14	36	0	46

7. (3/9)

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	ANTITROMBINA DEFICIT DI	43	16	27	16	0	32	18	28	1	78	35	19	31	8	79	44	22	39	8	91
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	3	1	2	0	0	48	14	49	31	65	55	14	52	39	74	58	15	52	44	78
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	3	0	3	0	0	47	13	44	32	64	47	13	45	33	64	49	11	47	37	64
	RDG020	EMOFILIA A	49	49	0	65	0	6	8	2	0	35	6	8	2	0	35	22	19	17	1	68
	RDG020	EMOFILIA B	4	4	0	50	0	2	1	3	0	4	2	1	3	0	4	20	6	21	12	28
	RDG020	FATTORE II DEFICIT DI	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINAT	15	7	8	27	0	41	17	37	11	67	45	19	38	15	82	47	18	43	16	82
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	13	8	5	23	0	34	17	31	13	65	36	16	32	18	65	44	21	39	18	78
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	10	6	4	0	0	29	30	11	0	82	29	30	11	0	82	34	32	15	2	82
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	2	1	1	0	0	9	5	9	4	14	9	5	9	4	14	14	1	14	13	15
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	1	0	1	0	0	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	9	2	7	0	22	38	17	37	20	69	45	14	37	26	71	48	14	46	34	76
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	15	5	10	27	0	34	14	35	0	72	41	14	39	16	72	44	15	42	16	72
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	4	3	1	0	0	37	12	38	20	52	37	12	39	20	52	38	14	39	20	56
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	26	14	12	35	0	15	14	9	0	52	25	22	20	0	81	35	20	27	8	81
	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
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	9	4	5	100	0	44	11	43	27	61	52	11	53	31	69	60	15	54	41	79
	RF0040	RETT SINDROME DI	18	0	18	39	0	1	1	1	0	4	3	2	3	0	7	13	10	12	1	33
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	36	0	36	36	36
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	69	35	34	57	0	47	13	45	19	74	49	13	47	19	83	53	13	50	25	84
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	4	1	3	50	0	34	10	39	16	42	45	1	45	44	47	50	8	46	44	63
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	118	62	56	51	0	65	12	67	36	89	66	12	68	38	90	67	12	69	38	90
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	3	3	0	33	0	65	5	63	60	71	70	5	72	64	75	71	5	73	64	76
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	15	8	7	40	0	0	1	0	0	2	1	2	0	0	8	25	14	28	5	52
	RF0140	WEST SINDROME DI	6	3	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	4	1	0	0	10
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	27	15	12	0	0	68	7	68	49	79	71	7	73	52	85	76	8	77	56	91
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	28	16	12	57	0	54	14	55	31	82	56	14	58	32	83	62	12	64	35	83
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS	2	1	1	0	0	3	3	3	0	5	3	3	3	0	5	7	7	7	0	14

7. (4/9)

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
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	5	0	5	20	0	36	9	38	22	49	38	7	38	28	50	43	10	44	28	58
	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	4	2	2	75	0	43	16	47	18	60	46	16	49	20	65	46	16	50	20	65
	RF0280	CHERATOCONO	609	403	206	0	0	29	11	28	5	64	31	11	30	6	67	34	12	33	11	73
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	31	0	31	31	31
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	4	1	3	100	0	23	14	19	9	44	31	20	23	13	64	46	16	50	20	64
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	3	2	1	33	0	25	5	22	22	32	31	6	31	23	38	36	4	38	31	39
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	2	2	0	100	0	29	9	29	20	37	34	5	34	29	38	49	4	49	45	53
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	17	9	8	0	71	2	2	1	0	5	4	3	2	1	9	10	6	9	2	29
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	3	0	3	0	0	61	7	56	55	71	66	7	64	59	75	66	7	64	59	75
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	16	8	8	6	0	24	18	20	0	58	37	17	36	9	66	38	17	36	16	72
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA TIPO 2	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	20	14	26	1	34	23	16	34	1	34
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	6	2	4	17	0	3	2	2	0	6	7	4	7	1	14	14	10	13	4	32
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	21	11	10	0	0	22	19	15	1	65	34	20	34	5	73	39	20	38	7	73
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	1	1	0	0	0	45	0	45	45	45	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	7	4	3	0	0	25	16	18	8	48	34	20	30	10	65	34	20	29	10	65
	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 MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	1	1	0	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	48	0	48	48	48
	RFG070	SINDROME MIASTENICA CONGENITA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	20	16	20	4	36	21	16	21	5	36
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	6	4	2	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	4	7	5	6	0	15
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	5	3	2	20	0	19	12	18	3	38	31	4	28	26	38	43	8	44	29	54
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	30	20	10	0	3	12	13	5	0	44	19	19	13	0	68	25	18	22	1	68
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	7	6	1	0	0	8	12	1	0	37	10	13	5	1	37	14	12	13	1	37
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS	1	1	0	0	100	11	0	11	11	11	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DE	16	11	5	38	0	28	13	24	11	56	49	17	47	22	76	52	17	53	22	77
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	58	27	31	5	0	29	17	28	0	65	35	18	37	0	67	38	17	40	0	67

7. (5/9)

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	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	6	3	3	0	0	50	9	48	40	65	59	10	61	44	72	61	12	65	44	74
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	7	3	4	0	0	4	5	2	0	16	26	16	25	5	54	31	19	34	5	58
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	3	2	1	67	0	7	2	5	5	10	21	10	15	13	36	37	10	31	28	51
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	1	1	0	0	0	13	0	13	13	13	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	3	1	2	0	0	35	7	31	29	45	44	8	48	33	50	44	8	48	33	50
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	3	1	2	0	0	39	26	24	18	75	43	25	27	24	78	62	12	53	53	79
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	18	0	18	18	18
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	19	12	7	0	0	27	17	25	1	58	28	17	26	1	59	33	16	33	9	63
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	2	2	0	0	0	22	11	22	11	33	22	11	22	11	33	44	29	44	15	72
	RFG110	USHER SINDROME DI	1	1	0	0	0	6	0	6	6	6	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG130	DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE	2	1	1	50	0	34	10	34	24	44	38	7	38	31	44	44	13	44	31	56
	RFG130	DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	24	10	14	0	0	44	17	47	0	62	45	14	49	13	62	49	13	54	13	63
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	4	3	1	0	0	27	18	20	12	58	32	18	28	12	58	35	20	30	13	67
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	12	6	6	0	0	51	12	48	33	76	51	12	48	33	76	53	12	52	33	79
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	34	21	13	100	0	7	3	7	0	14	8	2	8	1	14	11	3	11	4	17
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	1	0	1	0	0	75	0	75	75	75	76	0	76	76	76	76	0	76	76	76
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	15	7	8	87	0	49	16	50	13	77	53	18	51	17	85	56	14	56	37	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	98	59	39	3	0	3	3	2	0	13	3	3	2	0	13	5	3	5	0	14
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	28	17	11	86	7	49	15	50	16	85	51	15	51	20	85	55	14	52	36	88
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	4	2	2	100	0	61	17	59	40	84	61	17	60	40	85	62	17	60	42	87
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	84	23	61	74	0	72	8	72	50	88	72	8	73	50	88	73	8	74	50	92
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	14	1	13	64	0	38	16	36	13	63	39	16	36	15	66	43	15	44	15	66
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	66	0	66	66	66	68	0	68	68	68
	RG0100	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	11	1	10	36	0	47	18	54	22	77	47	18	54	22	77	49	17	54	25	77
	RI0010	ACALASIA	15	7	8	27	0	36	20	37	5	74	39	18	38	13	75	43	19	40	14	76
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	8	7	1	25	0	5	5	3	0	12	7	4	7	1	13	7	4	8	1	14
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	1	1	0	100	0	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49

7. (6/9)

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
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	2	1	1	0	50	3	3	3	0	5	4	3	4	1	6	11	6	11	5	17
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	4	3	1	75	0	55	10	54	43	71	56	11	54	44	73	56	11	54	45	73
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	2	0	2	0	0	65	1	65	64	66	67	1	67	66	67	68	1	68	67	69
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	5	5	0	0	0	48	16	44	21	67	49	17	47	22	69	51	16	47	26	69
	RL0030	PEMFIGO	46	26	20	11	0	51	17	50	13	79	52	16	50	13	80	54	15	52	14	80
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	69	33	36	13	0	75	13	78	13	96	75	12	78	13	96	76	12	79	13	96
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	1	0	1	0	0	74	0	74	74	74	77	0	77	77	77	82	0	82	82	82
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	19	9	10	16	0	48	16	47	24	74	51	16	54	24	76	53	16	58	24	76
	RM0010	DERMATOMIOSITE	33	9	24	64	3	45	18	44	5	72	46	18	46	6	72	50	17	52	7	74
	RM0020	POLIMIOSITE	44	13	31	75	0	56	14	59	24	76	57	14	60	24	77	59	13	63	31	79
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	37	6	31	78	5	36	18	34	4	75	39	18	38	4	77	43	19	40	12	76
	RM0060	POLICONDRITE	9	4	5	100	0	60	6	60	52	70	62	7	61	52	71	63	6	62	52	71
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	394	30	364	63	2	42	15	40	6	81	45	15	45	10	82	46	15	46	12	82
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	35	19	16	0	0	5	10	0	0	54	8	9	6	0	54	10	9	9	2	54
	RN0020	MICROCEFALIA	12	5	7	50	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	11	9	8	0	30
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	15
	RN0050	LISSENCEFALIA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	7
	RN0110	ANIRIDIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	34	0	34	34	34
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	12	2	1	27
	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
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	12
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0190	ANO IMPERFORATO	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	2	8	6	10
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0210	ATRESIA BILIARE	13	8	5	15	77	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	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
	RN0320	GASTROSCHISI	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	14
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	311	79	232	38	47	12	13	7	0	60	30	17	32	1	75	31	17	32	1	75
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9

7. (7/9)

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	13	8	5	23	0	17	15	12	4	59	31	20	24	12	75	41	20	41	12	75
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	2	1	1	50	0	40	40	40	0	80	72	10	72	62	81	72	10	72	62	81
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	14	13	8	3	32	14	13	8	3	32
	RN0680	TURNER SINDROME DI	12	0	12	17	0	1	3	0	0	11	2	3	0	0	11	8	10	5	0	36
	RN0690	KLINFELTER SINDROME DI	14	14	0	14	0	2	9	0	0	34	7	9	4	0	34	12	8	11	0	34
	RN0710	MELAS SINDROME	10	2	8	60	10	34	18	34	1	65	49	13	46	27	67	51	14	46	27	70
	RN0720	MERRF SINDROME	5	1	4	40	0	40	16	45	17	59	48	11	53	28	60	52	11	54	37	69
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	45	18	27	7	0	2	6	0	0	43	7	13	1	0	43	18	13	15	0	44
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	6	2	4	0	17	22	11	23	7	39	23	11	24	7	39	30	9	33	12	40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	6	3	3	0	0	0	0	0	0	1	4	5	2	1	14	16	11	12	4	37
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	7	2	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0	0	0	5
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	3	1	3	2	4
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	8	1	8	7	9
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	6	6	0	0	0	1	1	0	0	4	4	4	3	0	9	5	4	5	0	12
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	13	11	2	0	0	0	0	0	0	0	8	10	5	0	40	10	9	6	2	40
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	12	9	6	9	2	17
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	RN1170	SINDROME PROTEO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	17	0	17	17	17	24	0	24	24	24
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	9	4	5	56	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2	7	5	7	1	14
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	9	5	4	0	0	0	0	0	0	0	1	3	0	0	10	6	4	3	0	13
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	8	5	3	0	25	28	23	29	0	76	31	22	32	4	77	32	22	32	4	78
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	5	5	0	0	0	0	0	0	0	0	6	3	4	3	12	8	4	6	4	13
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	2	2	0	50	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9	6	6	6	0	12
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	16	0	16	16	16
	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	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	3	3	0	0	0	1	1	0	0	2	2	1	2	0	3	14	15	6	2	35
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	5	9	4	14

7. (8/9)

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
	RN1610	POEMS SINDROME	5	3	2	20	20	55	11	52	42	70	55	10	52	43	70	56	10	53	45	71
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	13	5	8	0	0	27	14	23	11	56	31	17	26	11	63	35	19	29	12	65
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	7	4	3	57	14	36	13	32	16	56	36	14	32	16	60	38	15	32	21	64
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	1	15	14	16
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	4	0	4	0	0	0	0	0	0	0	15	12	12	1	34	16	11	12	6	35
	RNG040	DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG050	ACONDROPLASIA	9	4	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	9	12	2	0	31
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	11
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6	4	3	4	1	7
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	2	3	1	6
	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
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	6	1	5	17	0	15	15	8	0	39	33	20	33	0	62	37	16	33	19	62
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	10	3	7	0	10	0	0	0	0	1	13	16	2	0	42	21	23	10	0	69
	RNG070	ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	27	46	18	46	28	63
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	23	16	23	7	39	30	17	30	13	46
	RNG070	NETHERTON SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	15	9	6	0	0	0	0	0	0	0	3	5	2	0	18	8	6	6	0	20
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	51	29	22	4	4	0	0	0	0	0	5	5	3	0	20	8	6	7	0	22
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	8	6	2	63	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	6	5	6	0	16
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	9	6	3	11	0	0	0	0	0	1	4	4	1	0	9	9	3	9	5	13
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	17	0	17	17	17

7. (9/9)

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RL0MR

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 Valide	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RA0030	LYME MALATTIA DI	1	0 (0)	
RB0010	WILMS TUMORE DI	1	0 (0)	
RB0020	RETINOBLASTOMA	1	0 (0)	
RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI	0	0 (0)	
RB0040	GARDNER SINDROME DI	0	0 (0)	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	11	1 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	213	0 (0)	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	0	0 (0)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	3	0 (0)	
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	0	0 (0)	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	10	1 (0)	
RC0050	LEPRECAUNISMO	0	0 (0)	
RC0060	WERNER SINDROME DI	1	0 (0)	
RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	0	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	52	37 (0)	
RC0150	WILSON MALATTIA DI	2	3 (0)	
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	0	0 (0)	
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	108	0 (0)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	63	60 (8)	
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	10	2 (0)	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	7	0 (0)	
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	4	0 (0)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	10	9 (0)	
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	1	0 (0)	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	23	22 (0)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	0	0 (0)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	7	4 (0)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	1	0 (0)	
RCG110	PORFIRIE	16	0 (0)	
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	0	0 (0)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	36	1 (0)	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	1	0 (0)	
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	5	1 (0)	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	176	24 (8)	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	1	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	12	5 (0)	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	3	3 (0)	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	0	0 (0)	
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	22	0 (0)	
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	1	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	144	74 (0)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	199	63 (5)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	1	0 (0)	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RF0010	ALPERS MALATTIA DI	1	3 (1)	
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	9	15 (4)	
RF0040	RETT SINDROME DI	18	12 (0)	
RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	0	0 (0)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	1	3 (0)	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	69	51 (14)	
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	4	2 (2)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	118	81 (23)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	3	1 (1)	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	0	0 (0)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	15	6 (1)	
RF0140	WEST SINDROME DI	6	10 (0)	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	27	0 (0)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	28	22 (13)	
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	2	0 (0)	
RF0210	EALES MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	5	1 (0)	
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	1	0 (0)	
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA	0	0 (0)	
RF0270	COGAN SINDROME DI	4	4 (0)	
RF0280	CHERATOCONO	609	1 (0)	
RFG010	LEUCODISTROFIE	2	0 (0)	
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	45	16 (9)	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	13	1 (0)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	29	0 (0)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	4	2 (0)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	66	9 (3)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	75	6 (3)	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	1	0 (0)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	30	0 (0)	
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	0	0 (0)	
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	3	1 (0)	
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	40	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	6	0 (0)	
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	0	0 (0)	
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	2	0 (0)	
RN0190	ANO IMPERFORATO	2	1 (0)	
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	1	0 (0)	
RN0210	ATRESIA BILIARE	13	2 (0)	
RN0220	CAROLI MALATTIA DI	0	0 (0)	
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	1	0 (0)	
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	0	0 (0)	
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	1	1 (0)	
RN0320	GASTROSCHISI	3	2 (0)	
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	311	139 (23)	
RN0500	CUTIS LAXA	0	0 (0)	
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	1	1 (1)	
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	0	0 (0)	
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	0	0 (0)	
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	1	0 (0)	
RN0550	DARIER MALATTIA DI	13	6 (0)	
RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA	0	0 (0)	
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	2	2 (0)	
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	0	0 (0)	
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	3	0 (0)	
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	0	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	12	3 (0)	
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	14	3 (2)	
RN0710	MELAS SINDROME	10	11 (1)	
RN0720	MERRF SINDROME	5	2 (2)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	45	4 (0)	
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	6	0 (0)	
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	6	0 (0)	
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	7	0 (0)	
RN0830	BLOOM SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	0	0 (0)	
RN0880	EEC SINDROME	0	0 (0)	
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	0	0 (0)	
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	6	0 (0)	
RN1010	NOONAN SINDROME DI	13	0 (0)	
RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validare	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN1080	RUSSEL-SILVER SINDROME DI	4	0 (0)	
RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1170	SINDROME PROTEO	1	0 (0)	
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	1	0 (0)	
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	1	0 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	9	7 (0)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	9	0 (0)	
RN1320	MARFAN SINDROME DI	8	0 (0)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	5	0 (0)	
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	2	1 (0)	
RN1360	ALPORT SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1460	FRASER SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	2	1 (1)	
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	3	0 (0)	
RN1530	LEOPARD SINDROME	0	0 (0)	
RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1590	PALLISTER-KILIAN SINDROME DI	2	1 (0)	
RN1610	POEMS SINDROME	5	1 (0)	
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	13	0 (0)	
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL	0	0 (0)	
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	7	9 (1)	
RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	0	0 (0)	
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	2	1 (0)	
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	1	0 (0)	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	6	0 (0)	
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	18	0 (0)	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	7	1 (0)	
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	16	0 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	15	0 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	51	3 (0)	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	8	8 (0)	
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	0	0 (0)	
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	9	1 (0)	
RP0050	APNEA INFANTILE	0	0 (0)	
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	1	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI	0	0 (0)	
Totale		4.114	1.471 (220)	

