



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

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale  
Maggiore Policlinico

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

Cappellini Maria D. [maria.cappellini@unimi.it](mailto:maria.cappellini@unimi.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](mailto: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
Ardissino	Gianluigi	3	0 (0)	
Ardolino	Gianluca Edoardo Domenico	1	1 (0)	
Arosio	Maura	1	0 (0)	§
Artoni	Andrea	274	0 (0)	
Bana	Cristina	31	29 (0)	
Barcellini	Wilma	206	0 (0)	
Basilisco	Guido	32	32 (3)	
Bassotti	Alessandra Francesca	287	26 (1)	
Bedeschi	Maria Francesca	324	2 (0)	
Berti	Emilio	179	175 (0)	
Boschetti	Carla Lucia	9	8 (0)	
Bucciarelli	Paolo	1	0 (0)	
Canazza	Lorena	9	2 (2)	
Cappellini	Maria Domenica	643	472 (0)	
Caronni	Monica	73	58 (28)	
Carrabba	Maria Domenica Rosaria	23	34 (26)	
Cassinerio	Elena	8	10 (10)	§
Cesaretti	Claudia	1	0 (0)	§
Chiodini	Iacopo	2	0 (0)	
Clerici Bagozzi	Donata	7	0 (0)	
Colombo	Lorenzo	18	0 (0)	
Comi	Giacomo Pietro	22	9 (0)	
Corona	Fabrizia	111	73 (1)	
Corti	Stefania	16	8 (7)	
Cresseri	Donata Carmela	5	0 (0)	
D'Angelo	Emanuela Stefania	47	22 (0)	
Dell'Era	Laura	2	2 (1)	
Dellepiane	Rosa Maria Franca Giovanna	127	56 (20)	
Di Cesare	Antonio	14	16 (15)	
Eller Vainicher	Cristina	13	6 (4)	
Elli	Luca	5	0 (0)	



Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Esposito	Susanna	18	0 (0)	
Fabio	Giovanna	45	15 (3)	
Fargion	Silvia Rossana	56	0 (0)	
Filocamo	Giovanni	11	10 (9)	
Gatti	Loredana	10	0 (0)	
Gelmetti	Carlo Mario	22	17 (0)	
Giani	Marisa	63	0 (0)	
Giavoldi	Claudia	5	3 (3)	
Graziedei	Giovanna	8	4 (4)	§
Guez	Sophie Suzanne	36	0 (0)	
Lalatta	Faustina	22	0 (0)	
Lerario	Alberto Mario	14	8 (8)	
Leva	Ernesto	23	20 (20)	
Lucchi	Tiziano Angelo	45	19 (3)	
Macchini	Francesco	86	1 (0)	
Mancuso	Maria Elisa	30	1 (0)	
Mantovani	Giovanna	23	11 (9)	
Martinelli	Ida Marianna	1.018	0 (0)	
Menni	Francesca	57	43 (26)	
Milani	Donatella	60	0 (0)	
Moggio	Maurizio Gualtierio	103	12 (0)	
Moroni	Gabriella	39	7 (7)	
Muratori	Simona	335	326 (33)	
Natacci	Federica	171	0 (0)	
Nebbia	Gabriella	66	26 (1)	
Origgi	Laura Giuseppina	496	243 (5)	
Passamonti	Serena Maria	2	0 (0)	
Passoni	Emanuela	7	0 (0)	
Penagini	Roberto	156	15 (7)	
Petaccia	Antonella	100	35 (17)	
Peverelli	Lorenzo	4	3 (3)	
Peyvandi	Flora	604	60 (5)	
Piatti	Gioia Maria Carla	28	0 (0)	
Pietrogrande	Maria Cristina	97	3 (0)	
Prelle	Alessandro	21	0 (0)	
Primignani	Massimo	7	0 (0)	
Rango	Mario	4	2 (2)	

<b>Cognome</b>	<b>Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Rusconi	Roberto	1	0 (0)	
Santagostino	Elena	824	1.185 (439)	
Sciacco	Monica	11	0 (0)	
Selicorni	Angelo	186	0 (0)	
Spada	Annamaria	30	9 (0)	
Tadini	Gianluca	250	10 (0)	
Testa	Sara	169	0 (0)	
Tresoldi	Laura	29	0 (0)	
Vigna	Luisella Maria	3	0 (0)	
Vismara	Elisabetta	161	0 (0)	
<b>Totale</b>		<b>8.050</b>	<b>3.129 (722)</b>	

#### **Note**

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016

#### 4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	8.578
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate <sup>(1)</sup>	3
modificate <sup>(2)</sup>	47
non validate <sup>(3)</sup>	478
<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>8.050</b>
<hr/>	
tasso archiviazione efficace <sup>(5)</sup>	93,8 %
<hr/>	

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

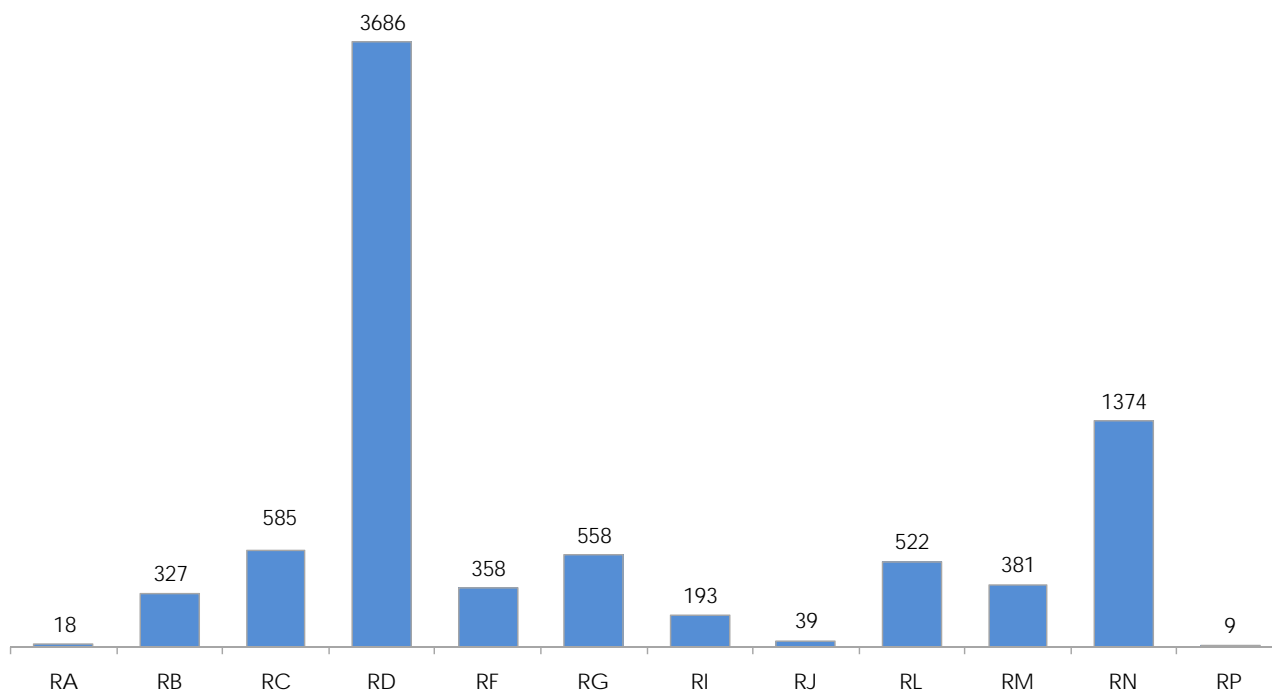
*(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio*

*(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*

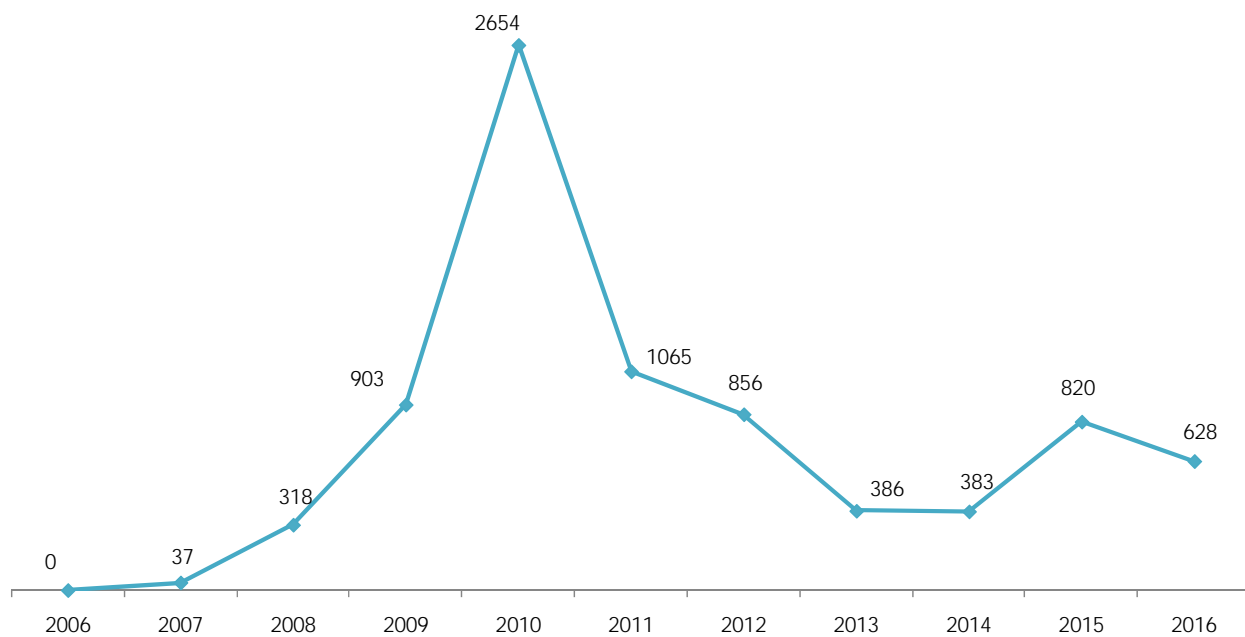
*RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*

*RN Malformazioni congenite*

*RP Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

*RQ Sintomi, segni e stati morbosì 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) (1/11)**

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0030	LYME MALATTIA DI	18	7	11	0	0	7	5	6	0	16	7	5	6	0	16	8	5	6	0	17
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	320	138	182	0	3	3	10	0	0	61	20	18	14	0	70	25	20	25	0	70
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	6	4	2	0	0	24	21	21	0	50	48	13	46	33	71	50	14	49	33	71
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO III	1	1	0	0	0	47	0	47	47	47	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	2	1	1	50	0	15	15	15	0	29	15	15	15	0	29	19	16	19	3	34
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	4	4	0	75	0	13	13	10	0	34	19	10	16	8	35	29	12	27	18	45
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	55	6	49	45	5	53	14	53	26	79	56	12	55	34	81	64	12	66	36	83
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	20	12	8	70	0	8	9	5	1	45	9	9	6	1	45	16	13	14	1	53
	RC0160	IPOFOSFATASIA	3	0	3	0	0	25	15	15	14	46	41	18	45	17	60	41	18	45	17	60
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	4	1	3	75	25	2	1	1	1	3	19	13	15	6	40	25	12	24	9	43
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	7	6	6	0	16
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	6	5	1	33	0	3	3	2	0	9	3	3	2	0	10	8	6	7	0	20
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	34	18	16	44	15	30	15	31	6	58	35	13	35	7	59	40	14	39	14	62
	RCG010	BARITER SINDROME DI	2	0	2	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	5	2	5	3	7
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	9	0	9	9	9	15	0	15	15	15
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	2	0	2	50	0	14	14	14	0	27	25	16	25	9	40	27	14	27	13	41
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	15	0	15	15	15	43	0	43	43	43
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	4	3	1	100	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2	5	4	3	1	12
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	ALBINISMO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	24	0	24	24	24
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6
	RCG040	CISTINURIA	3	2	1	33	0	4	4	1	1	10	9	12	1	1	26	21	22	5	5	52
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	14	0	14	14	14
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	3	3	0	67	0	1	2	0	0	4	1	2	0	0	4	2	3	0	0	6
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	6	5	1	83	33	5	7	0	0	18	5	7	0	0	18	7	7	5	0	19
	RCG040	OMOCISTINURIA	2	2	0	50	0	3	3	3	0	5	10	4	10	6	14	19	5	19	14	23
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
	RCG040	TIROSINEMIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2

## 7. (2/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	10	10	0	20
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	16	0	16	16	16
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	2	2	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	10	12	1	12	11	13	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	8	5	3	75	13	24	21	21	0	69	27	23	23	0	71	31	22	27	4	73
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	32	0	32	32	32	
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	4	
	RCG060	MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI	2	0	2	0	0	45	9	45	36	53	68	4	68	64	72	68	3	68	65	71
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	2	1	1	0	0	42	11	42	31	53	43	11	43	32	54	44	11	44	33	55
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	9	4	5	56	22	27	21	22	0	68	30	22	30	0	70	31	22	30	0	71
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	21	0	21	21	21	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	4	2	2	50	0	30	13	31	11	47	45	11	46	31	57	45	10	47	31	57
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	18	15	3	0	0	27	9	27	13	42	39	7	41	27	50	39	7	41	27	51
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	12	7	5	67	17	25	8	26	13	37	34	12	37	17	51	36	12	38	18	54
	RCG070	LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	2	1	1	0	100	20	11	20	9	30	41	10	41	31	50	42	11	42	31	52
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	5	4	1	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	2	1	1	50	50	14	6	14	8	20	18	4	18	14	21	31	10	31	21	40
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	6	2	4	17	0	34	12	39	9	44	35	11	39	10	44	44	12	46	20	58
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	19	13	6	37	0	20	16	20	2	57	27	18	24	2	57	40	12	38	23	61
<b>1B</b>	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	3	3	0	0	0	33	6	36	25	38	34	6	36	25	40	36	3	36	33	40
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	7	6	1	14	14	43	16	48	11	57	45	16	49	12	63	46	17	49	12	65
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	41	31	10	0	5	49	16	50	18	83	50	16	53	18	83	52	16	54	18	84
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A	2	1	1	0	0	43	12	43	31	54	43	12	43	31	54	43	12	43	31	54
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	3	2	1	0	0	52	3	51	48	56	55	7	52	48	65	59	7	57	52	69
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	6	0	6	0	17	35	11	35	19	51	37	11	39	19	52	39	8	39	30	54
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	9	7	2	0	0	43	12	40	21	68	44	12	41	22	68	46	9	44	33	68
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	7	3	4	0	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	21	7	14	0	5	32	15	36	3	57	34	14	38	6	57	36	15	38	7	62

## 7. (3/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	13	7	6	0	8	47	17	50	22	71	51	16	53	23	73	53	16	55	24	74
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	56	0	56	56	56	56	0	56	56	56
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	9	1	8	0	22	37	8	40	21	47	41	6	43	30	49	48	8	50	31	62
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	16	9	7	0	0	7	9	4	0	37	22	12	20	7	47	26	13	25	7	47
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	31	16	15	42	32	19	15	17	0	72	32	15	28	8	73	38	17	31	8	85
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	1	1	0	100	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6	6
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	5	3	2	0	20	50	31	61	0	86	52	30	62	6	87	53	30	63	7	89
1D	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	4	1	3	25	25	45	12	44	29	63	47	12	46	31	64	53	11	50	42	71
	RCG160		1	1	0	100	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	28	0	28	28	28
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	14	13	1	21	0	2	2	1	0	6	4	4	3	0	15	14	9	13	0	27
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	20	8	12	0	0	2	7	0	0	31	5	8	1	0	31	7	8	3	0	31
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	1	1	0	100	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	69	0	69	69	69
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	83	32	51	39	8	29	20	24	0	75	35	20	36	3	76	41	20	43	4	87
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA DA DIFETTO CONGENITO DI FATTORI DEL COMPLEMENTO	3	1	2	100	0	6	6	3	1	15	11	5	13	5	16	12	5	14	6	17
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	9	5	4	11	11	3	5	0	0	17	12	11	6	3	33	25	10	26	9	39
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	1	1	0	0	0	14	0	14	14	14	18	0	18	18	18	44	0	44	44	44
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	178	80	98	0	10	7	11	3	0	60	7	12	3	0	60	12	12	9	0	62
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	22	6	16	23	18	40	15	42	17	73	41	16	43	17	79	47	15	49	19	82
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	3	0	3	0	0	8	3	10	3	10	8	3	10	3	10	10	5	13	3	14
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	6	5	6	1	10	17	16	17	1	32
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	73	26	47	23	3	9	12	5	0	64	11	14	6	0	64	35	14	36	7	68
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	30	16	14	10	43	13	14	6	0	53	28	15	28	2	61	37	14	37	2	65
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	115	86	29	0	1	24	18	22	0	83	29	19	32	0	83	40	14	39	7	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	19	9	10	5	37	12	17	0	0	65	20	17	17	0	65	33	18	31	9	65
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	157	88	69	1	30	21	18	17	0	71	31	17	31	0	74	35	16	34	1	75
	RDG010	TALASSEMIA INTERMEDIA	3	1	2	33	0	3	4	0	0	9	26	4	28	20	30	26	4	28	20	30
	RDG010	TALASSEMIA MAJOR	7	2	5	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	41	5	42	31	48	48
1C	RDG010	TALASSEMIE	383	168	215	52	1	8	13	1	0	61	10	16	2	0	75	35	12	35	0	77



## 7. (4/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	6	3	3	0	17	24	25	18	0	61	43	17	36	23	69	47	18	45	25	73
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	38	10	28	0	21	11	16	0	0	58	33	14	32	13	60	33	15	32	13	72
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	17	8	9	0	18	6	14	0	0	46	36	15	36	12	68	37	15	36	12	68
<b>1B</b>	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	493	237	256	0	15	22	22	20	0	78	40	17	39	4	78	48	17	46	12	87
	RDG020	EMOFILIA A	715	674	41	62	18	1	6	0	0	77	15	17	8	0	83	35	20	35	0	95
	RDG020	EMOFILIA B	132	123	9	53	7	2	7	0	0	56	16	17	10	0	71	31	21	33	0	90
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	20	10	10	5	5	0	0	0	0	22	20	17	0	65	26	20	23	0	65	
	RDG020	FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49	
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	70	36	34	0	6	23	24	20	0	77	40	16	37	11	77	40	16	38	11	77
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	31	8	23	0	3	17	22	0	0	78	39	14	37	19	79	39	14	37	20	79
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	79	36	43	8	5	0	1	0	0	10	27	19	25	0	78	33	21	30	1	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	7	4	3	0	14	0	0	0	0	5	5	6	0	15	9	4	9	3	15	
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	40	16	24	0	8	0	0	0	0	32	17	34	4	66	39	18	40	4	71	
<b>1B</b>	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	35	0	35	35	35	
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	5	3	2	0	40	0	0	0	0	22	14	17	2	41	28	10	30	17	42	
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66	
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	251	114	137	0	10	16	20	0	0	66	36	17	34	0	80	43	17	42	7	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	344	124	220	0	12	17	21	0	0	77	39	16	37	3	82	43	16	41	4	93
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	7	1	6	0	0	14	20	0	0	56	49	11	51	35	65	49	11	51	35	65
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	406	166	240	23	9	1	6	0	0	73	27	19	25	0	79	40	20	39	0	89
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	100	0	0	0	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67	
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	16	3	13	0	6	15	21	3	0	59	39	22	42	6	70	44	19	46	7	70
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	4	3	1	0	25	0	0	0	0	1	14	23	1	0	53	17	23	6	1	56
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	5	2	3	0	60	21	14	15	13	49	22	14	15	13	49	27	14	19	14	49
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	4	2	2	75	25	24	18	22	3	49	36	17	44	6	49	36	18	45	6	50
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	2	2	0	0	0	16	16	16	0	32	17	16	17	1	33	24	11	24	13	34
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	32	15	17	94	6	51	16	55	4	77	54	13	57	31	79	64	13	66	38	85
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	43	16	27	33	2	67	12	70	37	87	68	12	71	40	88	69	12	72	40	89
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	4	2	2	50	0	68	1	68	67	69	70	1	71	68	71	72	2	71	69	75
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54

## 7. (5/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS	6	6	0	0	0	24	19	21	4	58	27	20	24	6	58	28	19	27	6	58
	RF0230	CICLITE ETERO Cromica DI FUCH	10	5	5	0	0	36	9	35	20	51	38	8	40	20	51	44	8	44	32	57
	RF0270	COGAN SINDROME DI	6	3	3	33	17	28	7	26	19	39	28	7	27	20	40	34	11	34	20	50
	RF0280	CHERATOCONO	107	72	35	0	0	27	9	26	11	51	30	10	29	13	57	34	10	34	14	57
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	33	32	33	1	64	33	32	33	1	65
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	1	0	1	0	0	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	20	0	20	20	20	21	0	21	21	21
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	4	3	1	50	0	1	1	1	0	2	4	1	4	2	5	12	6	13	3	18
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	50	0	50	50	50	54	0	54	54	54
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38	42	0	42	42	42
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	2	2	0	0	50	28	9	28	19	36	38	9	38	29	47	44	4	44	40	48
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	4	1	3	0	0	3	4	1	0	10	10	8	9	0	22	14	13	13	0	31
	RFG070	MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	5	3	2	0	0	26	12	31	10	43	33	9	34	16	43	34	10	34	16	44
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG070	SINDROME MIASTENICA CONGENITA	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	2	1	1	0	50	23	21	23	2	44	46	30	46	16	75	46	29	46	17	75
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	9	4	5	0	22	35	21	38	8	77	49	19	50	10	77	50	18	50	11	77
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	4	4	0	0	0	15	5	15	9	22	26	15	27	10	42	27	16	27	10	44
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	1	1	0	100	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	11	5	6	0	9	32	15	33	14	66	39	15	36	20	68	42	14	37	20	69
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	0	2	0	0	58	9	58	49	66	63	14	63	49	76	63	14	63	49	76
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	21	14	7	0	5	33	18	35	0	68	43	15	41	2	69	45	13	41	23	71
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	3	1	2	0	33	53	12	46	43	70	66	12	72	50	77	67	11	73	52	77
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	35	0	35	35	35	36	0	36	36	36
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	3	3	0	0	33	7	7	2	2	16	23	4	25	17	27	24	3	25	20	27
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	4	2	2	0	0	37	13	41	18	49	40	12	44	22	52	41	12	44	23	53
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	3	1	2	0	0	22	20	17	0	48	32	14	27	18	51	33	14	29	18	52

## 7. (6/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	5	3	2	0	0	24	20	15	0	57	37	25	34	1	78	43	21	44	13	78
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	2	1	1	0	0	34	6	34	28	39	34	6	34	28	39	43	2	43	41	44
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	3	1	2	0	0	20	11	15	10	35	21	10	15	13	35	22	10	15	14	36
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	23	12	11	0	0	37	19	41	5	67	43	19	46	11	76	49	17	50	14	77
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	7	4	3	0	0	40	22	43	5	65	47	24	63	6	68	52	19	65	18	69
	RFG110	USHER SINDROME DI	1	0	1	0	0	38	0	38	38	38	40	0	40	40	40	50	0	50	50	50
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	4	0	4	0	0	17	12	18	0	34	30	5	31	22	36	31	6	32	23	36
	RFG130	DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	66	0	66	66	66	68	0	68	68	68
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	4	0	4	0	0	58	5	60	50	63	62	2	62	60	64	65	4	65	60	72
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	2	0	2	0	0	28	22	28	6	50	30	23	30	7	53	33	24	33	9	57
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	183	92	91	59	1	8	4	8	2	43	8	4	8	2	44	13	5	13	5	47
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	5	3	2	40	20	38	25	50	6	64	40	27	53	6	68	44	25	53	11	71
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	171	120	51	20	0	2	2	1	0	10	2	2	2	0	10	5	4	5	0	18
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	23	6	17	48	26	46	15	50	16	69	50	14	53	20	69	53	14	56	21	74
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	23	0	23	23	23
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	12	1	11	17	42	46	19	52	4	68	47	18	53	7	69	50	20	55	9	72
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	59	17	42	53	3	72	8	71	55	88	72	8	72	55	88	74	8	74	59	88
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	25	1	24	60	8	44	17	46	11	75	46	17	51	11	75	54	13	56	12	76
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	7	2	5	0	0	29	9	29	19	43	29	9	29	19	43	38	9	45	24	48
	RG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	72	22	50	0	46	40	13	41	15	73	44	12	46	19	73	46	12	48	23	74
	RI0010	ACALASIA	111	61	50	0	2	46	19	46	2	84	50	19	53	3	85	55	17	56	21	88
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	45	27	18	33	4	28	16	26	0	64	32	14	30	0	65	34	14	31	0	66
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	32	13	19	97	6	34	17	30	0	80	41	14	40	18	80	44	16	42	19	85
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	4	2	2	0	0	6	5	6	0	14	7	4	6	3	14	13	4	13	7	18
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	39	23	16	18	28	56	9	56	32	78	57	9	57	38	78	63	9	61	47	81
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	51	29	22	88	0	44	16	43	9	85	44	16	44	9	85	49	15	47	22	86
	RL0030	PEMFIGO	149	63	86	98	0	52	14	51	16	84	52	14	51	16	84	56	14	56	18	88
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	277	128	149	96	0	71	16	75	0	98	72	13	75	30	98	74	13	77	32	99
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	23	13	10	91	0	62	16	66	22	85	63	16	66	22	85	65	16	71	22	86

## 7. (7/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	22	3	19	95	0	55	14	61	25	76	56	14	62	27	76	59	14	65	27	76
	RM0010	DERMATOMIOSITE	47	17	30	19	6	27	25	12	1	78	27	25	12	1	79	37	22	31	3	79
	RM0020	POLIMIOSITE	32	15	17	38	3	52	20	56	7	86	54	20	58	7	88	56	19	58	13	88
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	29	9	20	31	10	38	14	42	6	67	42	15	45	7	69	49	12	48	24	79
	RM0040	FASCITE EOSINOFLA	3	1	2	0	67	57	10	60	43	68	58	11	62	43	68	65	5	62	62	72
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	2	0	2	100	0	79	7	79	72	85	79	7	79	72	85	81	5	81	76	85
	RM0060	POLICONDRITE	2	2	0	50	50	63	6	63	57	68	63	5	63	58	68	64	5	64	59	68
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	266	21	245	33	5	41	15	41	3	84	46	15	46	13	86	48	15	48	14	86
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	19	0	19	19	19
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0110	ANIRIDIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	3	2	1	0	0	2	2	0	0	5	3	2	3	0	6	16	18	6	1	41
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	4	3	1	0	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0190	ANO IMPERFORATO	125	60	65	23	6	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	5	5	4	0	22
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0210	ATRESIA BILIARE	18	8	10	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	17
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	17	13	17	4	30	40	10	40	30	49
	RN0260	FOCOMELIA	4	3	1	0	0	12	21	0	0	48	39	10	40	28	49	40	10	40	28	50
	RN0280	ACRODISOSTOSI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	1	0	1	100	0	15	0	15	15	15	24	0	24	24	24	26	0	26	26	26
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	2	1	1	0	0	6	6	6	0	11	13	0	13	13	13	15	2	15	13	16
	RN0320	GASTROSCHISI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	341	89	252	8	41	8	9	4	0	47	28	15	30	0	74	32	14	33	2	80
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	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
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RN0430	POLAND SINDROME DI	50	27	23	0	8	6	13	0	0	48	26	16	26	0	59	27	16	28	0	60

## 7. (8/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0490	WEAVER SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	1	2	1	3		
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	13	1	12	0	0	0	0	0	22	21	28	0	62	23	21	29	0	63		
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	5	1	4	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	3	3	2	1	8		
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	16	8	8	31	0	22	10	20	4	44	36	16	38	6	60	40	14	45	14	61
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	20	11	9	50	10	6	16	0	0	61	13	18	5	0	61	15	18	7	0	62
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10		
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1		
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	2	1	1	50	0	0	0	0	0	23	6	23	17	28	23	5	23	18	28	
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	1	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	17	8	62	40	18	41	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	1	0	1	1	1		
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	5	1	4	0	0	0	0	0	5	5	2	0	12	7	8	2	0	21		
	RN0680	TURNER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2		
	RN0690	KLINFELTER SINDROME DI	49	49	0	22	6	13	16	0	0	64	24	17	27	0	64	33	14	33	5	71
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	4	0	4	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	3	3	1	0	8		
	RN0710	MELAS SINDROME	2	1	1	50	0	17	17	17	0	34	23	23	23	0	46	23	23	23	0	46
	RN0720	MERRF SINDROME	14	8	6	29	0	53	12	55	18	71	58	14	58	19	76	59	14	58	20	77
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	11	6	5	0	0	1	2	0	0	6	20	19	14	0	57	22	20	14	0	62
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	1	1	0	0	0	16	0	16	16	16	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	10	10	10	0	20	22	21	22	1	42	
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	15	6	9	0	0	0	0	0	2	3	0	0	12	3	4	1	0	15		
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	10	4	6	0	0	0	0	0	7	9	2	0	27	8	9	3	0	27		
	RN0880	EEC SINDROME	12	5	7	8	33	4	9	0	0	34	17	14	11	2	42	21	16	14	2	48
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	14	8	6	0	0	2	8	0	0	32	16	18	8	0	50	19	17	11	0	50
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	0	2	0	0	19	19	19	0	37	19	19	19	0	37	20	18	20	2	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	5	5	0	0	0	0	0	0	1	10	10	6	0	27	12	9	8	1	27	
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	28	11	17	0	21	3	6	1	0	24	21	18	16	0	55	24	18	22	0	55
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	3	3	3	0	6	
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	19	11	8	0	0	3	8	0	0	29	16	15	11	0	51	17	15	11	0	51

## 7. (9/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	27	0	27	27	27	
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1		
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7		
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	4	2	2	0	0	1	1	0	0	3	26	15	33	0	38	26	15	34	0	38
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	4	2	2	0	0	1	1	0	0	2	9	7	8	2	18	10	7	9	2	18
	RN1170	SINDROME PROTEO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	4
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14	14
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	6	3	3	0	0	23	22	18	0	60	32	19	36	6	60	32	19	36	6	61
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	4	2	2	0	0	0	0	0	0	7	6	5	3	17	10	6	8	4	19	19
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	17	7	10	0	0	15	21	1	0	53	25	17	26	1	53	28	16	29	2	53
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	11	4	7	45	18	0	0	0	0	9	15	0	0	35	10	15	1	0	35	35
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	40	22	18	3	10	6	10	0	0	30	12	12	6	0	32	18	11	21	0	35
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	9	5	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	10	4	6	0	0	21	19	27	0	50	28	14	31	3	50	31	15	33	3	56
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	9	4	5	0	0	1	2	0	0	6	18	14	13	0	44	20	13	16	4	45
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	8	6	2	25	0	5	12	1	0	37	7	12	3	0	37	11	12	7	0	38
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	53	20	33	0	9	7	8	4	0	37	11	10	8	1	41	18	10	15	3	41
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	5	2	3	0	0	0	0	0	0	13	9	13	0	27	16	6	13	11	28	28
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	9	5	4	0	0	0	0	0	0	6	8	2	0	22	8	8	4	0	22	22
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	3	1	2	0	0	10	14	0	0	29	13	12	7	2	29	13	12	8	2	29
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	3	2	1	0	0	0	0	0	0	15	16	6	2	37	16	15	8	4	37	37
	RN1530	LEOPARD SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13	13
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	15	9	8	9	1	17	17
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	8	3	5	0	0	10	16	0	0	38	12	16	2	0	38	16	17	7	0	44
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	28
	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4	4
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	36
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	4	0	4	50	25	10	10	8	0	24	21	7	18	17	33	21	7	18	17	33
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	5	0	5	0	0	0	0	0	0	1	18	20	4	0	46	19	19	5	1	46

## 7. (10/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26
	RNG040	C SINDROME	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	11	0	11	11	11
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	2	2	0	0	0	22	22	22	0	43	22	22	22	0	43	32	14	32	18	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	6	1	5	0	0	2	4	0	0	10	28	17	26	9	52	28	17	26	9	52
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	20
	RNG050	ACONDROPLASIA	17	8	9	0	18	0	0	0	0	0	10	18	0	0	58	16	19	2	0	58
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	22	9	13	0	5	15	16	10	0	48	26	16	21	0	55	30	16	33	0	61
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	5	0	5	0	20	0	0	0	0	0	22	18	33	0	40	29	13	33	4	40
	RNG060	BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	9	4	5	0	0	8	9	4	0	25	30	14	25	13	56	30	14	26	13	56
	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	6	1	5	0	17	14	11	8	2	33	29	14	27	10	55	30	14	28	10	55
	RNG060	DISPLASIA GNATODIAFISARIA	4	3	1	0	0	21	25	9	3	64	46	22	47	15	77	48	22	48	17	80
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	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	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	10	6	4	0	20	18	14	13	0	40	22	13	17	2	40	27	13	31	2	40
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	39	16	23	0	5	14	18	4	0	65	33	18	37	0	67	34	18	38	0	70
	RNG060	OSTEOPETROSI	1	0	1	100	0	5	0	5	5	5	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
	RNG070	ITTIOSI CHERATINOPATICA	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	11	4	7	0	0	0	0	0	0	0	15	16	3	0	41	17	16	4	0	42
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	5	2	3	100	0	0	0	0	0	0	8	7	5	0	18	9	7	6	1	20
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	20	20	0	10	0	0	0	0	0	0	20	22	12	0	71	21	22	13	1	73
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	9	8	1	0	0	3	8	0	0	24	5	8	2	0	24	8	9	3	0	28
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	83	37	46	1	4	1	4	0	0	26	11	14	6	0	58	12	14	7	0	59

## 7. (11/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	50	29	21	0	2	2	7	0	0	36	12	12	9	0	52	14	12	11	1	53
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	9	4	5	22	0	5	4	3	0	14	9	5	8	1	20	14	6	13	6	29

### 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 Archiviae e Validae	PT Archiviae e Validae (PT attiva)	Note
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	0	0 (0)	
RA0030	LYME MALATTIA DI	18	0 (0)	
RB0040	GARDNER SINDROME DI	0	0 (0)	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	0	0 (0)	
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	0	0 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	327	0 (0)	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	2	1 (1)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	4	3 (1)	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	1	0 (0)	
RC0050	LEPRECAUNISMO	0	0 (0)	
RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	0	0 (0)	
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	0	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	55	51 (3)	
RC0150	WILSON MALATTIA DI	20	14 (0)	
RC0160	IPOFOSFATASIA	3	0 (0)	
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	4	4 (3)	
RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	4	0 (0)	
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	6	2 (0)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	34	18 (5)	
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	3	0 (0)	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	2	1 (1)	
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	2	0 (0)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	27	30 (19)	
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	5	4 (3)	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	18	10 (4)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	57	26 (5)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	27	11 (0)	
RCG090	MUCOLIPIDOSI	0	0 (0)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	71	1 (0)	
RCG110	PORFIRIE	67	0 (0)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	31	13 (6)	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	1	1 (0)	
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	9	1 (0)	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	132	59 (32)	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	178	0 (0)	
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	22	7 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	3	0 (0)	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	0	0 (0)	
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	2	1 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	791	499 (14)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	2664	1246 (444)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	21	0 (0)	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	5	0 (0)	
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	4	2 (2)	
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	2	0 (0)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	0	0 (0)	
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	32	30 (0)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	43	14 (7)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	0	0 (0)	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	0	0 (0)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	4	2 (2)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	1	0 (0)	
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	6	0 (0)	
RF0210	EALES MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0220	BEHR SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	10	0 (0)	
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	0	0 (0)	
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA	0	0 (0)	
RF0260	OGUCHI SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0270	COGAN SINDROME DI	6	3 (1)	
RF0280	CHERATOCONO	107	0 (0)	
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0 (0)	
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	1	0 (0)	
RFG010	LEUCODISTROFIE	0	0 (0)	
RFG030	GANGLIOSIDOSI	0	0 (0)	
RFG040	MALATTIE SPINO CEREBELLARI	5	4 (3)	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	1	0 (0)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	2	0 (0)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	14	1 (0)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	29	1 (1)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	32	0 (0)	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	3	0 (0)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	41	0 (0)	
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	4	0 (0)	
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	1	0 (0)	
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	8	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	183	113 (21)	
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	5	2 (1)	
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	171	35 (9)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	23	12 (0)	
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	1	0 (0)	
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	12	2 (0)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	59	40 (5)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	25	20 (2)	
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	7	0 (0)	
RG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	72	0 (0)	
RI0010	ACALASIA	111	0 (0)	
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	0	0 (0)	
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	45	15 (7)	
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	32	31 (2)	
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	4	0 (0)	
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	1	0 (0)	
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	0	0 (0)	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	39	7 (7)	
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	0	0 (0)	
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	51	45 (1)	
RL0030	PEMFIGO	149	146 (6)	
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	277	266 (24)	
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	23	21 (2)	
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	22	21 (0)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	47	10 (3)	
RM0020	POLIMIOSITE	32	13 (6)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	29	13 (2)	
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	3	0 (0)	
RM0050	FASCITE DIFFUSA	2	2 (0)	
RM0060	POLICONDRITE	2	1 (0)	
RM010	CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	266	127 (14)	
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	1	- (-)	Non più Presidio per la condizione dal 01.06.2011
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	0	0 (0)	
RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE	0	0 (0)	
RN0090	AXENFELD RIEGER ANOMALIA DI	0	0 (0)	
RN0100	PETER ANOMALIA DI	1	0 (0)	
RN0110	ANIRIDIA	1	0 (0)	
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	3	0 (0)	
RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0 (0)	
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	0	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	4	0 (0)	
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	0	0 (0)	
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	1	0 (0)	
RN0190	ANO IMPERFORATO	125	33 (32)	
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	1	1 (1)	
RN0210	ATRESIA BILIARE	18	6 (1)	
RN0220	CAROLI MALATTIA DI	0	0 (0)	
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	1 (0)	
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	0	0 (0)	
RN0260	FOCOMELIA	4	0 (0)	
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL	0	0 (0)	
RN0280	ACRODISOSTOSI	1	0 (0)	
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE	0	0 (0)	
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	1	1 (1)	
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0320	GASTROSCHISI	2	0 (0)	
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	341	26 (1)	
RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	0 (0)	
RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0430	POLAND SINDROME DI	50	0 (0)	
RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	0	0 (0)	
RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA	0	0 (0)	
RN0490	WEAVER SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0500	CUTIS LAXA	2	0 (0)	
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	13	0 (0)	
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	0	0 (0)	
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	0	0 (0)	
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	5	0 (0)	
RN0550	DARIER MALATTIA DI	16	5 (0)	
RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA	0	0 (0)	
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	20	10 (0)	
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	0	0 (0)	
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0 (0)	
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	1	0 (0)	
RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	2	1 (0)	
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	0 (0)	
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	6	0 (0)	
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	5	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	49	15 (9)	
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	4	0 (0)	
RN0710	MELAS SINDROME	2	1 (1)	
RN0720	MERRF SINDROME	14	4 (2)	
RN0740	IVEMARK SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	11	0 (0)	
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	15	0 (0)	
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	10	0 (0)	
RN0880	EEC SINDROME	12	1 (0)	
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	14	0 (0)	
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	5	0 (0)	
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	28	0 (0)	
RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0970	MARSHALL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0980	MECKEL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1000	NAGER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1010	NOONAN SINDROME DI	19	0 (0)	
RN1020	OPITZ SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1060	ROBERTS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1070	ROBINOW SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1080	RUSSEL-SILVER SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	1	0 (0)	
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	4	0 (0)	
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	4	0 (0)	
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	0	0 (0)	
RN1170	SINDROME PROTEO	1	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	1	0 (0)	
RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	6	0 (0)	
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	4	0 (0)	
RN1220	STICKLER SINDROME DI	17	0 (0)	
RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	11	5 (4)	
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	40	1 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	9	0 (0)	
RN1320	MARFAN SINDROME DI	10	0 (0)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	9	0 (0)	
RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	8	2 (0)	
RN1360	ALPORT SINDROME DI	53	0 (0)	
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	5	0 (0)	
RN1390	CARPENTER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	9	0 (0)	
RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI	0	0 (0)	
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME 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	3	0 (0)	
RN1500	KID SINDROME	0	0 (0)	
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	3	0 (0)	
RN1530	LEOPARD SINDROME	1	0 (0)	
RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1590	PALLISTER-KILIAN SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	8	0 (0)	
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA	0	0 (0)	
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	0	0 (0)	
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL	0	0 (0)	
RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	0 (0)	
RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA	0	0 (0)	
RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1710	TAY SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	0	0 (0)	
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	4	2 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	5	0 (0)	
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	0 (0)	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	12	0 (0)	
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	47	0 (0)	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	76	2 (1)	
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	37	7 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	9	0 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	83	1 (0)	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	50	0 (0)	
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	9	2 (0)	
<b>Totale</b>		<b>8.050</b>	<b>3.129 (722)</b>	

