



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 2017

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 attualmente sorveglia un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. 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 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 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 2017, sono uniformemente riconosciute 892 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 892 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): 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 assistito 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. 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 dai referenti di Lombardia Informatica 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 2017.

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

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
pec: malattierare@pec.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 2017.

Cognome e 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	288	0 (0)	
Bana Cristina	31	29 (0)	
Barcellini Wilma	234	0 (0)	
Basilisco Guido	33	35 (3)	
Bassotti Alessandra Francesca	288	26 (0)	
Bedeschi Maria Francesca	357	2 (0)	
Berrettini Alfredo	2	2 (2)	
Berti Emilio	179	175 (0)	
Boschetti Carla Lucia	9	8 (0)	
Brisighelli Giulia	12	11 (9)	
Bucciarelli Paolo	1	0 (0)	
Canazza Lorena	9	2 (0)	
Cappellini Maria Domenica	623	352 (1)	
Caronni Monica	87	69 (11)	
Carrabba Maria Domenica Rosaria	79	98 (64)	
Cassinero Elena	60	57 (47)	
Cerutti Roberta	2	0 (0)	§
Cesaretti Claudia	8	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	112	74 (1)	
Corti Stefania	18	10 (2)	
Cresseri Donata Carmela	5	0 (0)	
D'angelo Emanuela Stefania	46	22 (0)	
Dellepiane Rosa Maria Franca Giovanna	141	78 (22)	
Dell'era Laura	2	4 (2)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Di Cesare Antonio	19	24 (9)	
Eller Vainicher Cristina	14	8 (2)	
Elli Luca	5	0 (0)	
Esposito Susanna	18	0 (0)	
Fabio Giovanna	47	18 (3)	
Fargion Silvia Rossana	64	0 (0)	
Ferrante Emanuele	7	4 (4)	§
Filocamo Giovanni	20	21 (10)	
Furlan Francesca	9	18 (15)	
Gatti Loredana	10	0 (0)	
Gelmetti Carlo Mario	22	17 (0)	
Giani Marisa	63	0 (0)	
Giavoli Claudia	6	3 (0)	
Graziadei Giovanna	51	23 (19)	
Guez Sophie Suzanne	36	0 (0)	
Lalatta Faustina	22	0 (0)	
Lerario Alberto Mario Giovan	23	10 (2)	
Leva Ernesto	23	19 (0)	
Lucchi Tiziano Angelo	48	22 (3)	
Macchini Francesco	86	1 (0)	
Mancuso Maria Elisa	30	1 (0)	
Mantovani Giovanna	26	14 (3)	
Martinelli Ida Marianna	1066	0 (0)	
Menni Francesca	79	66 (26)	
Milani Donatella	77	0 (0)	
Minoia Francesca Serena	1	1 (1)	§
Minoli Dario Guido	3	1 (1)	§
Moggio Maurizio Gualtiero	103	12 (0)	
Moroni Gabriella	39	7 (0)	
Muratori Simona	336	327 (1)	
Natacci Federica	178	0 (0)	
Nebbia Gabriella	71	28 (2)	
Origgi Laura Giuseppina	538	277 (39)	
Passamonti Serena Maria	2	0 (0)	
Passoni Emanuela	7	0 (0)	
Penagini Roberto	171	17 (2)	
Petaccia Antonella	115	52 (18)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Peverelli Lorenzo	13	10 (7)	
Peyvandi Flora	604	60 (0)	
Piatti Gioia Maria Carla	30	0 (0)	
Pietrogrande Maria Cristina	97	3 (0)	
Prelle Alessandro	21	0 (0)	
Primignani Massimo	7	0 (0)	
Rango Mario	5	3 (1)	
Rusconi Roberto	1	0 (0)	
Santagostino Elena	882	1824 (630)	
Sciacco Monica	12	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)	
Totale	8.615	3.974 (962)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2017

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	9.247
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	3
modificate ⁽²⁾	60
non validate ⁽³⁾	569
validate ⁽⁴⁾	8.615
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	93,2 %
<hr/>	

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

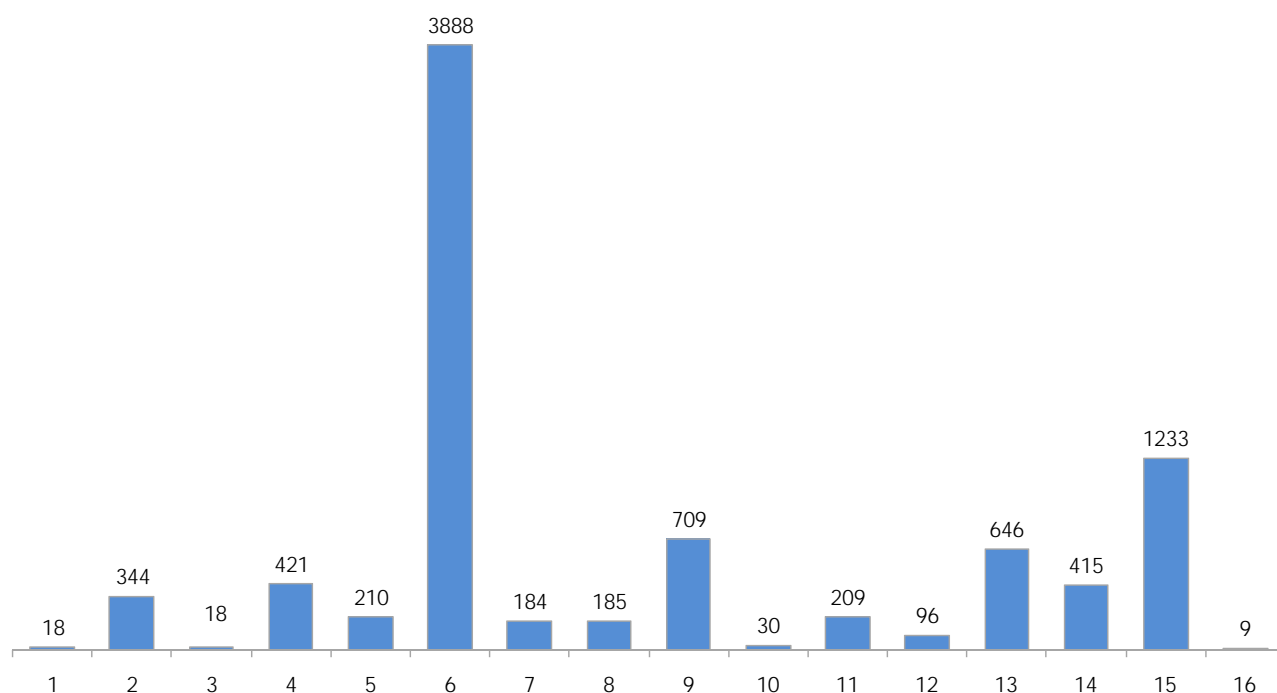
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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

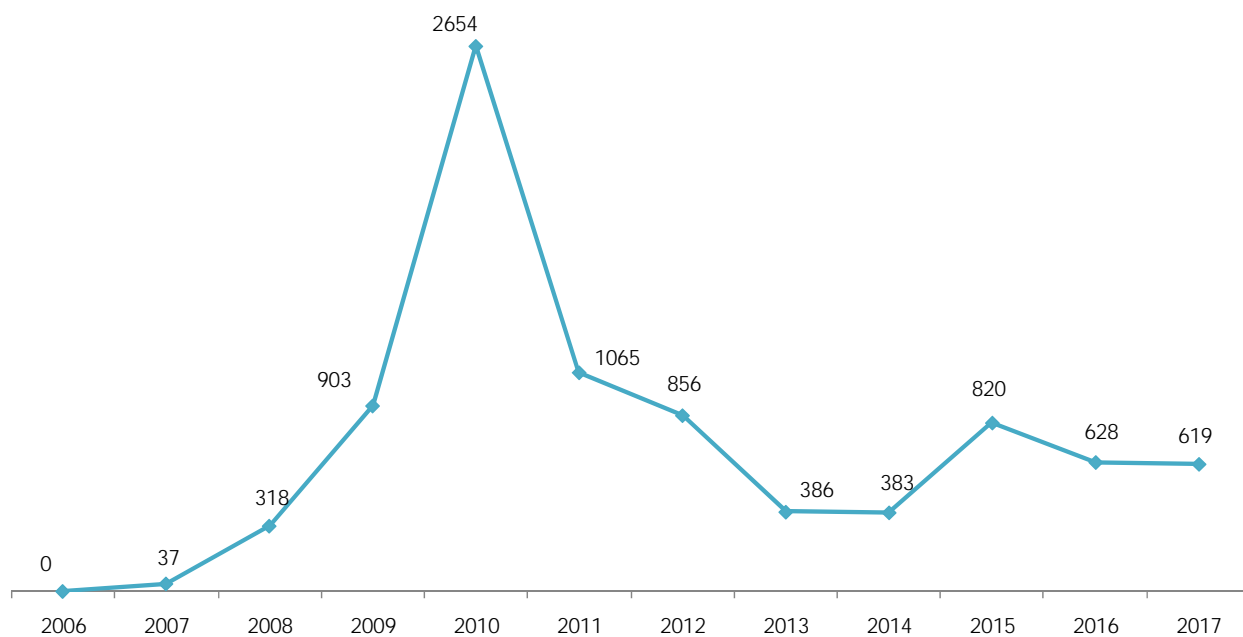
(5) schede validate/schede pubblicate %

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



- 1 *Malattie infettive e parassitarie*
- 2 *Tumori*
- 3 *Malattie delle ghiandole endocrine*
- 4 *Malattie del metabolismo*
- 5 *Malattie del sistema immunitario*
- 6 *Malattie del sangue e degli organi ematopoietici*
- 7 *Malattie del sistema nervoso centrale e periferico*
- 8 *Malattie dell'apparato visivo*
- 9 *Malattie del sistema circolatorio*
- 10 *Malattie dell'apparato respiratorio*
- 11 *Malattie dell'apparato digerente*
- 12 *Malattie dell'apparato genito-urinario*
- 13 *Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo*
- 14 *Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*
- 15 *Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche*
- 16 *Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

6. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI



N.B. Alcune schede di diagnosi possono non essere più attive/valide a seguito di cancellazioni/rettifiche.

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	8	10	0	0	7	5	6	0	16	7	5	6	0	16	8	5	6	0	17
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	337	200	137	0	4	3	10	0	0	61	21	19	15	0	70	26	20	27	0	70
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	6	3	3	0	0	24	21	21	0	50	48	13	46	33	71	50	14	49	33	71
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	1	0	1	0	0	47	0	47	47	47	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RC0010	Deficienza di ACTH	2	0	2	50	0	15	15	15	0	29	15	15	15	0	29	19	16	19	3	34
	RC0020	Kallmann sindrome di	10	2	8	90	0	17	14	16	0	48	28	14	27	8	53	42	16	43	18	74
	RC0040	Pubertà 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	56	32	24	46	5	53	14	53	26	79	56	12	56	34	81	64	12	66	36	83
	RC0150	Wilson malattia di	20	9	11	70	0	8	9	5	1	45	9	9	6	1	45	16	13	14	1	53
	RC0160	Iposofatasia	3	1	2	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	1	3	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	7	6	6	0	16
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	7	4	3	29	0	3	3	2	0	9	3	3	2	0	10	8	6	6	0	20
	RC0210	Behçet malattia di	43	23	20	53	21	28	15	31	0	58	36	13	35	7	59	40	13	40	14	62
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	2	1	1	0	0	16	4	16	12	20	25	5	25	20	29	29	1	29	28	30
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	45	22	23	93	31	18	12	17	0	58	32	15	28	8	66	41	15	38	9	77
	RC0243	Sindrome TRAPS	3	1	2	100	33	18	2	19	15	20	30	10	26	21	44	36	9	41	23	44
	RC0310	Sotos sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	2	1	1	50	0	14	14	14	0	27	25	16	25	9	40	27	14	27	13	41
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	1	1	0	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
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	1	0	1	0	0	20	0	20	20	20	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	3	0	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	8	3	5	88	25	4	7	0	0	18	4	7	0	0	18	9	7	5	1	19
	RCG040	Acidemia propionica (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	6	1	5	100	0	5	11	1	0	29	6	11	1	0	29	12	10	8	1	29
	RCG040	Albinismo	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	24	0	24	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	3	0	33	0	4	4	1	1	10	9	12	1	1	26	21	22	5	5	52
	RCG040	Intolleranza alle proteine con lsinuria	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 (SNE)	3	1	2	67	0	1	2	0	0	4	1	2	0	0	4	2	3	0	0	6

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
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	4	1	3	75	0	1	2	0	0	5	5	6	3	0	14	9	10	7	0	23
	RCG040	Sindrome da malassorbimento di metionina	2	2	0	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	9	18	0	20	
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE)	4	0	4	75	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	1	1	0	100	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	16	0	16	16	16
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	2	0	2	0	0	1	0	1	1	1	2	1	2	1	2	2	1	2	1	2
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	2	1	1	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	10	12	1	12	11	13	
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	9	5	4	78	11	26	21	29	0	69	29	23	30	0	71	33	21	37	4	73
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	42	0	42	42	42	42	0	42	42	42
	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	Malattia da corpi poliglucosani	2	2	0	0	0	45	9	45	36	53	68	4	68	64	72	68	3	68	65	71
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	5	0	5	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	4	
	RCG070	Abetalipoproteinemia	2	0	2	0	0	42	11	42	31	53	43	11	43	32	54	44	11	44	33	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	12	3	9	50	17	20	22	18	0	68	23	23	24	0	70	23	23	24	0	71
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	4	0	4	100	0	22	13	27	0	36	22	13	27	0	36	23	14	27	0	37
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica	4	4	0	75	0	30	13	31	11	47	45	11	46	31	57	45	10	47	31	57
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	19	7	12	0	0	28	11	27	13	56	40	8	41	27	57	40	8	41	27	57
	RCG070	Ipoalfalipoproteinemia familiare	4	2	2	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
	RCG070	Ipo betalipoproteinemia familiare	15	3	12	60	13	24	12	24	2	48	34	14	37	2	55	36	13	38	10	55
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di	2	0	2	0	100	20	11	20	9	30	41	10	41	31	50	42	11	42	31	52
	RCG070	Tangier malattia di	5	3	2	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	1	0	1	100	0	21	0	21	21	21	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	1	1	0	100	0	68	0	68	68	68	78	0	78	78	78	78	0	78	78	78
	RCG080	Esteri del colesterolo malattia da accumulo di	3	2	1	33	33	21	11	20	8	36	26	13	21	14	44	35	10	40	21	44
	RCG080	Fabry malattia di	6	4	2	17	0	34	12	39	9	44	35	11	39	10	44	44	12	46	20	58
	RCG080	Gaucher malattia di	21	9	12	38	0	19	15	19	1	57	25	18	22	1	57	38	14	36	1	61
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RCG084	Condrodisplasia punctata rizomelica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	

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
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di	2	1	1	100	50	7	7	7	0	13	7	7	7	0	13	16	1	16	15	17
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	3	0	3	0	0	33	6	36	25	38	34	6	36	25	40	36	3	36	33	40
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	8	5	3	13	13	46	16	52	11	65	48	16	53	12	65	48	17	53	12	65
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	47	20	27	0	6	49	15	50	18	83	50	16	51	18	83	52	15	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 3	1	1	0	0	0	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67
	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	2	4	0	17	35	11	35	19	51	37	11	39	19	52	39	8	39	30	54
	RCG100	Sindrome iperferritinemia-cataratta	9	5	4	0	0	43	12	40	21	68	44	12	41	22	68	46	9	44	33	68
	RCG110	Coproporfiria ereditaria	7	6	1	0	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	21	14	7	0	5	32	15	36	3	57	34	14	38	6	57	36	15	38	7	62
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	19	10	9	0	5	46	19	50	0	74	52	15	55	23	74	54	15	55	24	76
	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	12	9	3	0	17	38	10	40	21	62	42	9	43	30	62	47	10	49	31	63
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	19	11	8	11	0	7	9	4	0	37	28	17	22	7	65	31	17	29	7	66
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	17	16	45	30	18	14	17	0	72	31	15	28	8	73	37	17	31	8	85
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	6	0	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	2	2	25	25	45	12	44	29	63	47	12	46	31	64	53	11	50	42	71
	RCG160	Agammaglobulinemia	14	10	4	21	0	2	2	1	0	6	4	4	3	0	15	14	9	13	0	27
	RCG160	DiGeorge sindrome di	21	14	7	0	0	1	7	0	0	31	5	8	2	0	31	6	8	2	0	31
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	1	0	1	100	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	69	0	69	69	69
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	92	58	34	42	10	29	19	27	0	75	37	20	38	3	76	42	19	44	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	8	1	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
	RCG161	CINCA sindrome	3	1	2	100	0	9	6	6	3	17	27	16	17	15	50	27	16	17	15	50
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	178	98	80	0	10	7	11	3	0	60	7	12	3	0	60	12	12	9	0	62
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	22	16	6	23	18	40	15	42	17	73	41	16	43	17	79	47	15	49	19	82
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	4	1	3	25	0	12	8	10	3	26	13	9	10	3	27	14	9	14	3	27
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	6	5	6	1	10	17	16	17	1	32

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
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	85	58	27	24	2	9	12	5	0	64	12	14	6	0	64	35	13	35	7	68
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	32	23	9	9	44	12	14	5	0	53	28	15	29	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	142	56	86	0	1	23	19	21	0	83	31	19	33	0	83	41	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	21	13	8	5	43	11	16	0	0	65	20	16	17	0	65	32	18	31	9	65
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	181	84	97	1	31	22	18	19	0	71	31	17	31	0	74	36	16	35	1	75
	RDG010	Talasemia intermedia	31	14	17	55	13	11	16	4	0	59	26	20	27	0	66	43	13	42	20	68
	RDG010	Talasemia major	53	49	4	92	2	0	0	0	0	2	0	0	0	0	2	41	8	41	26	58
1C	RDG010	Talasemie	330	263	67	47	1	9	14	2	0	61	11	16	2	0	75	35	12	35	0	77
	RDG020	Afibrinogenemia	6	1	5	0	17	24	25	18	0	61	43	17	36	23	69	47	18	45	25	73
	RDG020	Antitrombina deficit di	44	17	27	0	20	10	15	0	0	58	32	14	32	10	60	33	15	32	13	72
	RDG020	Disfibrinogenemia	17	5	12	0	18	6	14	0	0	46	36	15	36	12	68	37	15	36	12	68
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	493	274	219	0	15	22	22	20	0	78	40	17	39	4	78	48	17	46	12	87
	RDG020	Emofilia A	742	433	309	70	19	1	6	0	0	77	15	17	8	0	83	34	20	35	0	95
	RDG020	Emofilia B	138	74	64	59	8	2	7	0	0	56	16	16	10	0	71	31	21	33	0	90
	RDG020	Fattore V deficit di	20	14	6	5	5	0	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	0	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	86	29	57	0	5	22	24	17	0	77	41	17	41	11	78	41	17	41	11	78
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	32	8	24	0	3	17	21	0	0	78	38	14	37	19	79	39	14	37	20	79
	RDG020	Fattore VII deficit di	82	42	40	10	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	0	5	5	6	0	15	9	4	9	3	15
	RDG020	Fattore XI deficit di	40	15	25	0	8	0	0	0	0	0	32	17	34	4	66	39	18	40	4	71
1B	RDG020	Fattore XII deficit di	1	0	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	0	22	14	17	2	41	28	10	30	17	42
	RDG020	Plasminogeno deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
	RDG020	Proteina C deficit di	262	120	142	0	11	15	20	0	0	66	35	17	34	0	80	42	17	42	7	81
	RDG020	Proteina S deficit di	356	167	189	0	12	18	21	0	0	79	39	16	37	3	82	43	17	41	4	93
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	12	7	5	0	17	17	25	0	0	75	47	15	46	21	75	47	15	46	21	75
	RDG020	Von Willebrand malattia di	424	200	224	33	9	1	7	0	0	73	27	19	25	0	82	40	21	39	0	89
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67

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
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	20	9	11	0	5	12	20	0	0	59	38	21	41	6	70	42	19	43	7	70
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	5	3	2	0	20	0	0	0	1	11	21	1	0	53	14	21	3	1	56	
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	7	5	2	0	0	12	15	0	0	36	44	23	36	15	83	48	22	48	19	83
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	0	5	0	60	21	14	15	13	49	22	14	15	13	49	27	14	19	14	49
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	6	3	3	83	17	37	24	41	3	66	46	21	47	6	73	47	21	48	6	73
	RF0030	Leigh malattia di	2	0	2	0	0	16	16	16	0	32	17	16	17	1	33	24	11	24	13	34
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	32	26	6	94	6	51	16	55	4	77	54	13	57	31	79	64	13	66	38	85
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	45	25	20	36	2	67	12	69	37	87	68	12	70	40	88	68	12	71	40	89
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	5	3	2	60	0	66	4	68	57	69	68	4	70	60	71	69	5	71	61	75
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	1	0	100	0	43	0	43	43	43	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	6	3	3	0	0	24	19	21	4	58	27	20	24	6	58	28	19	27	6	58
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	10	3	7	0	0	36	9	35	20	51	38	8	40	20	51	44	8	44	32	57
	RF0270	Cogan sindrome di	6	4	2	33	17	28	7	26	19	39	28	7	27	20	40	34	11	34	20	50
	RF0280	Cheratocono	107	50	57	0	0	27	9	26	11	51	30	10	29	13	57	34	10	34	14	57
	RF0290	Congiuntivite lineea	2	2	0	0	0	32	32	32	0	63	33	32	33	1	64	33	32	33	1	65
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	1	0	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	5	4	1	60	0	1	1	1	0	2	4	1	5	2	6	11	6	8	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	1	0	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38	42	0	42	42	42
	RFG070	Miopia central core	2	1	1	0	50	28	9	28	19	36	38	9	38	29	47	44	4	44	40	48
	RFG070	Miopia centronucleare	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	25	0	25	25	25	50	0	50	50	50
	RFG070	Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	4	0	4	0	0	3	4	1	0	10	10	8	9	0	22	14	13	13	0	31
	RFG070	Miopia minicore/multi-minicore	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	5	3	2	0	0	26	12	31	10	43	33	9	34	16	43	34	10	34	16	44
	RFG070	Miopia miotubulare	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RFG070	Miopia nemalinica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	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	14	5	9	14	21	33	19	32	4	77	50	16	53	10	77	50	16	53	11	77

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
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	6	3	3	0	0	17	9	15	7	34	28	17	27	10	52	28	18	27	10	52
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	2	0	2	50	0	5	2	5	3	6	14	11	14	3	24	19	14	19	5	33
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	13	6	7	0	8	33	16	33	14	66	40	16	36	20	68	42	14	37	20	69
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	2	2	0	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	12	9	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)	2	1	1	0	50	22	13	22	9	34	31	5	31	26	35	32	5	32	27	36
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	3	0	3	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	2	1	0	0	22	20	17	0	48	32	14	27	18	51	33	14	29	18	52
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RFG110	Distrofia dei coni	5	2	3	0	0	24	20	15	0	57	37	25	34	1	78	43	21	44	13	78
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	2	2	0	0	0	34	6	34	28	39	34	6	34	28	39	43	2	43	41	44
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	3	2	1	0	0	20	11	15	10	35	21	10	15	13	35	22	10	15	14	36
	RFG110	Retinite pigmentosa	23	13	10	0	0	37	19	41	5	67	43	19	46	11	76	49	17	50	14	77
	RFG110	Stargardt malattia di	7	3	4	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	1	3	0	0	17	12	18	0	34	30	5	31	22	36	31	6	32	23	36
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	0	1	0	0	63	0	63	63	63	66	0	66	66	66	68	0	68	68	68
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	4	1	3	0	0	58	5	60	50	63	62	2	62	60	64	65	4	65	60	72
	RFG140	Distrofia corneale stromale	2	2	0	0	0	28	22	28	6	50	30	23	30	7	53	33	24	33	9	57
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	2	0	2	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RG0010	Endocardite reumatica	206	108	98	64	1	8	4	8	2	43	8	4	8	2	44	13	5	12	3	47
	RG0030	Poliarterite nodosa	6	4	2	50	17	39	23	48	6	64	41	25	50	6	68	45	23	50	11	71
	RG0040	Kawasaki sindrome di	184	75	109	26	0	2	2	1	0	10	2	2	2	0	10	5	4	4	0	18
	RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	23	14	9	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 con poliangite	14	5	9	29	36	48	18	53	4	69	49	18	53	7	75	52	19	55	9	75
	RG0080	Arterite a cellule giganti	64	32	32	56	3	72	8	72	55	88	72	8	72	55	88	74	8	74	59	88
	RG0090	Takayasu malattia di	28	16	12	64	7	43	16	45	11	75	46	17	51	11	75	52	14	55	12	76
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	3	4	0	0	29	9	29	19	43	29	9	29	19	43	38	9	45	24	48

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
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	73	26	47	0	45	40	13	40	15	73	44	12	46	19	73	46	12	48	23	74
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	120	67	53	0	2	46	19	47	2	84	50	19	54	3	85	55	17	55	18	88
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	51	24	27	33	4	28	16	26	0	64	33	14	30	0	65	34	14	31	0	66
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	33	18	15	97	6	34	17	32	0	80	41	13	41	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 primitiva	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	39	24	15	18	28	56	9	56	32	78	57	9	57	38	78	63	9	61	47	81
	RJG010	Bartter sindrome di	2	1	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	5	2	5	3	7
	RJG010	Gitelman sindrome di	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	9	0	9	9	9	15	0	15	15	15
	RL0020	Dermatite erpetiforme	51	26	25	88	0	44	16	43	9	85	44	16	44	9	85	49	15	47	22	86
	RL0030	Pemfigo	150	73	77	98	0	52	14	51	16	84	52	14	51	16	84	56	14	56	18	88
	RL0040	Pemfigoide bolloso	277	159	118	96	0	71	16	75	0	98	72	13	75	30	98	74	13	77	32	99
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	23	12	11	91	0	62	16	66	22	85	63	16	66	22	85	65	16	71	22	86
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	22	11	11	95	0	55	14	61	25	76	56	14	62	27	76	59	14	65	27	76
	RM0010	Dermatomiosite	52	25	27	27	6	27	25	12	1	78	28	25	12	1	79	37	23	34	3	79
	RM0020	Polimiosite	33	20	13	36	3	52	20	55	7	86	54	20	57	7	88	55	19	58	13	88
	RM0030	Connettivite mista	30	13	17	33	10	37	15	42	6	67	41	16	45	7	69	48	14	48	9	79
	RM0040	Fascite eosinofila	4	1	3	25	50	60	10	64	43	69	61	10	65	43	69	66	4	66	62	72
	RM0050	Fascite diffusa	2	1	1	100	0	79	7	79	72	85	79	7	79	72	85	81	5	81	76	85
	RM0060	Policondrite ricorrente	2	1	1	50	50	63	6	63	57	68	63	5	63	58	68	64	5	64	59	68
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	18	10	8	100	11	46	15	41	21	75	53	12	53	36	77	62	10	63	43	86
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	274	125	149	35	5	41	15	41	3	84	46	15	46	13	86	48	15	48	14	86
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RN0040	Joubert sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	19	0	19	19	19
	RN0100	Peters anomalia di	1	1	0	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	1	0	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	1	3	0	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	0	6
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	138	60	78	27	7	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	5	5	4	0	26

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
	RN0200	Hirschsprung malattia di	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0210	Atresia biliare	21	10	11	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	4	0	17	
	RN0240	Ermafroditismo vero	2	1	1	50	0	0	0	0	0	17	13	17	4	30	40	10	40	30	49	
	RN0260	Focomelia	4	2	2	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	0	2	0	0	6	6	6	0	11	13	0	13	13	13	15	2	15	13	16
	RN0320	Gastroschlisi	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	342	180	162	8	42	8	9	4	0	47	28	15	30	0	74	32	14	33	2	80
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	5	6	6	1	6	5	6
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	2	2	0	0	0	1	1	1	0	2	2	2	2	0	3	6	5	6	1	10
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RN0430	Poland sindrome di	57	25	32	0	11	6	12	0	0	48	24	17	22	0	59	25	17	25	0	60
	RN0490	Weaver sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0500	Cutis Laxa	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	1	2	1	3	
	RN0510	Incontinentia pigmenti	13	9	4	0	0	0	0	0	0	22	21	28	0	62	23	21	29	0	63	
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	3	2	0	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 ereditaria	20	9	11	50	10	6	16	0	0	61	13	18	5	0	61	15	18	7	0	62
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10	
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN0610	Ipoplasia focale dermica	2	0	2	50	0	0	0	0	0	23	6	23	17	28	23	5	23	18	28	
	RN0620	Pachidermoperiostosi	1	0	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	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	1	4	0	0	0	0	0	0	5	5	2	0	12	7	8	2	0	21	
	RN0680	Turner sindrome di	2	1	1	0	0	1	1	1	0	1	14	14	14	0	27	15	13	15	2	28
	RN0690	Klinefelter sindrome di	52	20	32	23	10	12	15	0	0	64	24	16	27	0	64	32	15	32	1	71
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	4	4	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	3	3	1	0	8	
	RN0710	MELAS sindrome	4	1	3	75	0	9	15	0	0	34	12	20	0	0	46	12	20	0	0	46

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
	RN0720	MERRF sindrome	14	6	8	29	0	53	12	55	18	71	58	14	58	19	76	59	14	58	20	77
	RN0750	Sclerosi tuberosa	11	7	4	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	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	10	10	0	20	22	21	22	1	42
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	17	12	5	0	0	0	0	0	0	1	3	7	0	0	30	5	8	1	0	33
	RN0850	CHARGE associazione	11	7	4	0	0	0	0	0	0	0	6	9	1	0	27	7	9	2	0	27
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	12	6	6	8	33	4	9	0	0	34	17	14	11	2	42	21	16	14	2	48
	RN0910	Goldenhar sindrome di	14	7	7	0	0	2	8	0	0	32	16	18	8	0	50	19	17	11	0	50
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	1	1	0	0	19	19	19	0	37	19	19	19	0	37	20	18	20	2	37
	RN0940	Sindrome Kabuki	5	4	1	0	0	0	0	0	0	1	10	10	6	0	27	12	9	8	1	27
	RN0950	Kartagener sindrome di	30	14	16	0	23	3	6	0	0	24	20	18	14	0	55	23	18	20	0	55
	RN0960	Maffucci sindrome di	2	2	0	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN1010	Noonan sindrome di	20	10	10	0	0	3	8	0	0	29	15	15	11	0	51	17	15	11	0	51
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	1	0	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	0	0	1	0	1	1	1
	RN1100	Seckel sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	5	2	3	0	0	1	1	0	0	3	21	17	32	0	38	21	17	33	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 proteus	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RN1190	Sindrome nail-patella	6	1	5	0	0	23	22	18	0	60	32	19	36	6	60	32	19	36	6	61
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	7	6	5	3	17	10	6	8	4	19
	RN1220	Stickler sindrome di	17	11	6	0	0	15	21	1	0	53	25	17	26	1	53	28	16	29	2	53
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	14	3	11	43	21	0	0	0	0	0	7	14	0	0	35	8	14	1	0	35
	RN1270	Williams sindrome di	42	38	4	2	10	5	10	0	0	30	12	12	7	0	32	19	10	21	0	35
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	5	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN1320	Marfan sindrome di	10	8	2	0	0	21	19	27	0	50	28	14	31	3	50	31	15	33	3	56
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	10	6	4	0	0	1	2	0	0	6	17	14	13	0	44	18	13	14	4	45
	RN1350	Alagille sindrome di	9	4	5	33	11	5	11	1	0	37	6	11	2	0	37	9	12	6	0	38

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
	RN1360	Alport sindrome di	54	36	18	0	9	7	8	4	0	37	11	10	8	1	41	18	10	15	3	41
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	13	9	13	0	27	16	6	13	11	28
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	9	8	1	0	0	0	0	0	0	0	6	8	2	0	22	8	8	4	0	22
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	3	3	0	0	0	10	14	0	0	29	13	12	7	2	29	13	12	8	2	29
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	15	16	6	2	37	16	15	8	4	37
	RN1530	Leopard sindrome	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	15	9	8	9	1	17
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	8	7	1	0	0	10	16	0	0	38	12	16	2	0	38	16	17	7	0	44
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RN1810	Estrofia vescicale	5	0	5	40	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	8	7	2	23
	RNG010	Pseudoermafroditismi	4	2	2	50	25	10	10	8	0	24	21	7	18	17	33	21	7	18	17	33
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	3	2	0	0	0	0	0	0	1	18	20	4	0	46	19	19	5	1	46
	RNG030	Acrocefalosindattilia	2	0	2	0	0	12	12	12	0	23	12	12	12	0	23	13	13	13	0	26
	RNG030	C sindrome	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	11	0	11	11	11
	RNG030	Hallerman-Streif sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	20
	RNG040	Crouzon malattia di	2	1	1	0	0	22	22	22	0	43	22	22	22	0	43	32	14	32	18	45
	RNG040	Disostosi cleidocranica	6	3	3	0	0	2	4	0	0	10	28	17	26	9	52	28	17	26	9	52
	RNG050	Acondroplasia	21	7	14	0	14	0	0	0	0	0	12	20	0	0	63	16	21	2	0	63
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	
	RNG050	Displasia pseudoreumatoide progressiva	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RNG050	Esostosi multipla	25	10	15	0	8	14	15	5	0	48	25	15	20	0	55	28	16	27	0	61
	RNG050	Ipocondroplasia	5	3	2	0	20	0	0	0	0	0	22	18	33	0	40	29	13	33	4	40
	RNG050	Schwartz-Jampel sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RNG060	Buschke-Ollendorff sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RNG060	Conradi-Hunermann-Happle sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RNG060	Discondrosteosi	11	5	6	0	0	8	9	4	0	25	28	15	25	2	56	28	15	26	2	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	2	4	0	17	14	11	8	2	33	29	14	27	10	55	30	14	28	10	55

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
	RNG060	Displasia gnatodifasaria	4	1	3	0	0	21	25	9	3	64	46	22	47	15	77	48	22	48	17	80
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RNG060	Hajdu-Cheney sindrome di	1	1	0	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	39	0	39	39	39	
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	10	7	3	0	20	18	14	13	0	40	22	13	17	2	40	27	13	31	2	40
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	43	26	17	0	5	13	17	4	0	65	34	18	38	0	67	35	18	38	0	70
	RNG060	Osteopetrosi	1	1	0	100	0	5	0	5	5	5	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
	RNG070	Ittiosi cheratinopatica	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	11	6	5	0	0	0	0	0	0	15	16	3	0	41	17	16	4	0	42	
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	5	2	3	100	0	0	0	0	0	8	7	5	0	18	9	7	6	1	20	
	RNG070	Ittiosi X-linked	20	8	12	10	0	0	0	0	0	20	22	12	0	71	21	22	13	1	73	
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	11	7	4	0	0	6	12	0	0	37	8	12	2	0	37	10	12	3	0	39
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	93	50	43	1	4	1	4	0	0	26	11	14	6	0	58	12	14	7	0	59
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	51	33	18	0	2	2	7	0	0	36	12	12	8	0	52	13	12	10	1	53
	RNG121	Moebius sindrome di	3	1	2	0	33	0	0	0	0	1	1	1	0	3	2	3	1	0	6	
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	9	7	2	22	0	5	4	3	0	14	9	5	8	1	20	14	6	13	6	29

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

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

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

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

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

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

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
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	Linfoangioliomiomatosi	0	0 (0)
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	0	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	344	0 (0)
RBG020	Complesso Carney	0	0 (0)
RC0010	Deficienza di ACTH	2	1 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	10	9 (6)
RC0040	Pubertà 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	56	52 (1)
RC0150	Wilson malattia di	20	14 (0)
RC0160	Ipofosfatasia	3	0 (0)
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	6 (2)
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	4	0 (0)
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	7	2 (0)
RC0210	Behçet malattia di	43	26 (8)
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	2	0 (0)
RC0241	Febbre mediterranea familiare	45	42 (42)
RC0243	Sindrome TRAPS	3	3 (3)
RC0250	Costello sindrome di	0	0 (0)
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0 (0)
RC0310	Sotos sindrome di	1	0 (0)
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	0	0 (0)
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	2	1 (0)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	3	0 (0)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	35	45 (15)
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	8	12 (8)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	18	9 (2)
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	5	5 (2)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	67	35 (10)
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0 (0)
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	1	1 (0)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0 (0)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0 (0)
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	1	1 (1)
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	1	1 (1)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	30	12 (1)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	1	0 (0)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0 (0)
RCG084	Malattie perossisomiali	1	0 (0)
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	0	0 (0)
RCG090	Mucopolipidosi	0	0 (0)
RCG091	Oligosaccaridosi	0	0 (0)
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	0	0 (0)
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	2	3 (3)
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0 (0)
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici	0	0 (0)
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	79	1 (0)
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	0	0 (0)
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	0	0 (0)
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	0	0 (0)
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	79	2 (2)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	15 (2)
RCG140	Mucopolisaccaridosi	1	1 (0)
RCG150	Istiocitosi croniche	9	1 (0)
RCG160	Immunodeficienze primarie	141	84 (25)
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	3	3 (3)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	0	0 (0)
RD0010	Sindrome emolitico uremica	178	0 (0)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	22	7 (0)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	4	1 (1)
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0 (0)
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	1 (0)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0 (0)
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0 (0)
RD0081	Mastocitosi sistemica	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RDG010	Anemie ereditarie	879	443 (65)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	2769	1885 (630)
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	26	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	7	0 (0)
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RDG051	Neutropenie congenite	0	0 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	6	4 (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	45	16 (2)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	0	0 (0)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	0	0 (0)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	0	0 (0)
RF0140	West sindrome di	0	0 (0)
RF0170	Paralisi soprannucleare progressiva	5	3 (1)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	1	0 (0)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	1 (1)
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	6	0 (0)
RF0210	Eales malattia di	0	0 (0)
RF0220	Behr sindrome di	0	0 (0)
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	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 (0)
RF0280	Cheratocono	107	0 (0)
RF0290	Congiuntivite lignea	2	0 (0)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	1 (1)
RFG010	Leucodistrofie	0	0 (0)
RFG030	Gangliosidosi	0	0 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	6	7 (3)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	1	0 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	2	0 (0)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	15	0 (0)
RFG080	Distrofie muscolari	39	3 (2)
RFG090	Distrofie miotoniche	33	0 (0)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	1	1 (0)
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	41	0 (0)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	4	0 (0)
RFG130	Degenerazioni della cornea	1	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	8	0 (0)
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0 (0)
RG0010	Endocardite reumatica	206	140 (27)
RG0030	Poliarterite nodosa	6	3 (1)
RG0040	Kawasaki sindrome di	184	48 (13)
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	23	12 (0)
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0 (0)
RG0070	Granulomatosi con poliangite	14	4 (2)
RG0080	Arterite a cellule giganti	64	45 (5)
RG0090	Takayasu malattia di	28	23 (3)
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	0 (0)
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0 (0)
RGG010	Microangiopatie trombotiche	73	0 (0)
RH0011	Sarcoidosi	0	0 (0)
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	0	0 (0)
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0 (0)
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	0	0 (0)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0 (0)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	120	0 (0)
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0 (0)
RI0030	Gastroenterite eosinofila	51	17 (2)
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	33	33 (2)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	4	0 (0)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	1	0 (0)
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	0	0 (0)
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	0	0 (0)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	39	7 (0)
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	0	0 (0)
RJG010	Tubulopatie primitive	3	0 (0)
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	0	0 (0)
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	0	0 (0)
RL0020	Dermatite erpetiforme	51	45 (0)
RL0030	Pemfigo	150	147 (1)
RL0040	Pemfigoide bolloso	277	266 (0)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	23	21 (0)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	22	21 (0)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	52	15 (5)
RM0020	Polimiosite	33	13 (0)
RM0030	Connettivite mista	30	13 (1)
RM0040	Fascite eosinofila	4	1 (1)
RM0050	Fascite diffusa	2	2 (0)
RM0060	Policondrite ricorrente	2	1 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	0	0 (0)
RM0110	Miosite a corpi inclusi	0	0 (0)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	18	18 (18)
RMG010	Connettiviti indifferenziate	274	130 (7)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	- (-)
RN0040	Joubert sindrome di	1	0 (0)
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0 (0)
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	0	0 (0)
RN0100	Peters 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)
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	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	138	46 (13)
RN0200	Hirschsprung malattia di	2	1 (0)
RN0210	Atresia biliare	21	7 (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	Deformità di Sprengel	0	0 (0)
RN0280	Acrodisostosi	1	0 (0)
RN0290	Camptodattilia familiare	0	0 (0)
RN0300	Sindrome da regressione caudale	1	2 (1)
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0 (0)
RN0320	Gastroschisi	2	0 (0)
RN0321	Sindrome Prune Belly	0	0 (0)
RN0322	Onfalocele	0	0 (0)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	342	26 (0)
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	0	0 (0)
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	0	0 (0)
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	2	0 (0)
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0 (0)
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	2	0 (0)
RN0401	Cohen sindrome di	0	0 (0)
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	1	0 (0)
RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0 (0)
RN0430	Poland sindrome di	57	0 (0)
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	0	0 (0)
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
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 ereditaria	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)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	0 (0)
RN0680	Turner sindrome di	2	0 (0)
RN0690	Klinefelter sindrome di	52	16 (1)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	4	0 (0)
RN0710	MELAS sindrome	4	5 (4)
RN0720	MERRF sindrome	14	4 (0)
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	17	0 (0)
RN0850	CHARGE associazione	11	0 (0)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	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	Sindrome Kabuki	5	0 (0)
RN0950	Kartagener sindrome di	30	0 (0)
RN0960	Maffucci sindrome di	2	0 (0)
RN0970	Marshall sindrome di	0	0 (0)
RN0980	Meckel sindrome di	0	0 (0)
RN1000	Nager sindrome di	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN1010	Noonan sindrome di	20	0 (0)
RN1020	Opitz sindrome di	0	0 (0)
RN1021	Sindrome FG	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	Russell-Silver sindrome di	1	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	5	0 (0)
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	4	0 (0)
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0 (0)
RN1170	Sindrome proteus	1	0 (0)
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0 (0)
RN1190	Sindrome nail-patella	6	0 (0)
RN1200	Smith-Lemli-Opitz 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	Associazione VACTERL/VATER	14	10 (5)
RN1270	Williams sindrome di	42	1 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	0	0 (0)
RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	0 (0)
RN1320	Marfan sindrome di	10	0 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	10	0 (0)
RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0 (0)
RN1350	Alagille sindrome di	9	3 (1)
RN1360	Alport sindrome di	54	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)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0 (0)
RN1560	Neu-Laxova sindrome di	0	0 (0)
RN1590	Pallister-Killian 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 epidermico	0	0 (0)
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	0 (0)
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0 (0)
RN1700	Sjögren-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)
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	0	0 (0)
RN1780	Char sindrome di	0	0 (0)
RN1810	Estrofia vescicale	5	3 (3)
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	0	0 (0)
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	0	0 (0)
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	0	0 (0)
RNG010	Pseudoermafroditismi	4	2 (0)
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	0 (0)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	6	0 (0)
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	8	0 (0)
RNG050	Condrodistrofie congenite	55	0 (0)
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	84	2 (0)
RNG070	Ittiosi congenite	37	7 (0)
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	11	0 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	93	1 (0)
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0 (0)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	0	0 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	51	0 (0)
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	0	0 (0)
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	0	0 (0)
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0 (0)
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	3	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	0	0 (0)
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	0	0 (0)
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0 (0)
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	0	0 (0)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0 (0)
RNG200	Amartomatosi multiple	0	0 (0)
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	0	0 (0)
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0 (0)
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	0	0 (0)
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0 (0)
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	0	0 (0)
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	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)
Totale		8.615	3.974 (962)

