



*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 (REL MAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2018

A cura del:

Centro di Coordinamento



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI** IRCCS

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*



ELABORAZIONE DATI E REDAZIONE A CURA DI:

LAURA BOTTANELLI, ERICA DAINA, SARA GAMBA

Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare
della Lombardia

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*,
Istituto di Ricerche Farmacologiche *Mario Negri* IRCCS

INDICE

1. Introduzione	2
1.1 Le Malattie Rare	2
1.2 La Rete Nazionale per le Malattie Rare	2
1.3 La Rete per le Malattie Rare della Lombardia	3
1.4 Il Registro Lombardo delle Malattie Rare (ReLMaR)	4
1.5 Malattie Rare Sorvegliate dalla Rete e dal ReLMaR	4
2. ReLMaR: Rapporti Periodici	8
2.1 Introduzione	8
2.2 Protocollo di Validazione dei Dati del ReLMaR	8
2.3 Analisi delle non Conformità	12
3. Analisi dei Dati	15
3.1 Dati Archiviati nel ReLMaR	15
3.2 Attività di Censimento Svolta dai Presidi	17
3.3 Malati Rari Censiti e Malattie Rare Censite	31
4. Distribuzione delle Malattie Rare Sorvegliate in Lombardia	82
4.1 Introduzione	82
4.2 Flusso Amministrativo delle Esenzioni	82
4.3 Record Linkage	82
4.4 Analisi della Distribuzione delle Malattie Rare in Lombardia	84
5. Recapiti del Centro di Coordinamento	202
6. Bibliografia	203
Storia delle revisioni	205
Appendice	206

1. INTRODUZIONE

1.1 LE MALATTIE RARE

Le malattie rare sono condizioni caratterizzate da una bassa prevalenza nella popolazione generale, non superiore ad 1 caso su 2000 abitanti secondo la definizione adottata dall'Unione Europea.¹

Le malattie rare costituiscono un'area prioritaria di sanità pubblica non solo per le dimensioni del problema, ma anche per le complesse e gravose problematiche assistenziali e sociali che la rarità della patologia comporta per i pazienti, quali la difficoltà nell'ottenere una diagnosi tempestiva ed appropriata, la limitata disponibilità di terapie efficaci, le difficoltà di finanziamento della ricerca con un conseguente minore avanzamento delle conoscenze rispetto a quanto teoricamente possibile, la scarsità di informazioni affidabili e comprensibili, il notevole onere psicologico ed economico per le famiglie colpite.

Tutte queste problematiche possono essere difficilmente superate senza l'adozione di azioni specifiche da parte delle istituzioni.

1.2 LA RETE NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE

In Italia, le malattie rare sono state indicate tra le priorità di sanità pubblica a partire dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000.² Specifiche iniziative di tutela, nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale,³ sono state introdotte dal Decreto Ministeriale 279/2001 che ha istituito la *Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare* e l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie (esenzione dal ticket) per un primo gruppo di malattie rare.⁴

L'elenco comprendeva 284 malattie rare e 47 gruppi di malattie rare. Con l'introduzione del Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) del 12 gennaio 2017⁵, l'elenco è stato ampliato a 453 codici di esenzione (339 malattie rare e 114 gruppi di malattie rare).

La Rete nazionale si compone di Presidi di riferimento e di Centri di Coordinamento identificati dalle Regioni - o da gruppi di Regioni associate - per il corrispettivo territorio di competenza, risultando così composta da più Reti regionali o interregionali.

Al fine di consentire la programmazione sanitaria per le malattie rare e di effettuarne la sorveglianza, il Decreto Ministeriale 279/2001 ha istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il

Registro Nazionale delle Malattie Rare. Il Registro Nazionale segue l'organizzazione della Rete nazionale per le malattie rare, risultando così strutturato in più registri regionali o interregionali.

1.3 LA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

La Rete per le malattie rare della Lombardia al 31 dicembre 2018 è costituita da 54 Presidi di riferimento (d'ora in avanti indicati come *Presidi*) da un Centro di Coordinamento e dalle 8 Agenzie di Tutela della Salute (ATS) presenti sul territorio. I Presidi sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza diagnostica e/o terapeutica, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari (per es. di diagnosi genetica). Il ruolo di Centro di Coordinamento è stato affidato al Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò* dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche *Mario Negri* IRCCS, attivo già dai primi anni '90 nella ricerca, informazione e formazione per le malattie rare. Le ATS rappresentano i punti di contatto tra la Rete regionale, i Medici di Assistenza Primaria, i servizi territoriali e il cittadino. Le attività di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni in materia di malattie rare sono assicurate dai competenti uffici della D.G. Welfare, per il tramite e con il supporto dei referenti individuati da ciascun Presidio della rete regionale per le malattie rare, da ciascuna ATS, dal Centro di Coordinamento regionale per le malattie rare e da rappresentanti della Federazione Italiana Malattie Rare (FIMR) - UNIAMO e della Federazione Lombarda Malattie Rare (FLMR).

La complessità ed il dinamismo che caratterizzano l'area delle malattie rare hanno richiesto un continuo aggiornamento della struttura della Rete regionale; le modifiche finora intervenute per quanto riguarda i Presidi ed il numero di condizioni rare per cui ciascun centro è di riferimento sono descritte in tabella 1.1⁶.

Per le seguenti condizioni elencate nel DPCM del 12 gennaio 2017 non sono stati individuati, al 31 dicembre 2018, Presidi di riferimento nel territorio regionale: *sindrome Michelin tire baby* (RL0070), *fibrodiplosia ossificante progressiva* (RM0090), *meloreostosi* (RM0100), *sindrome di Foix-Chavany-Marie* (RN0070), *sindrome di Filippi* (RN0380), *sequenza sirenomelica* (RN0440), *sindrome cerebro-costomandibolare* (RN0450), *sindrome femoro-facciale* (RN0460), *sindrome di Axenfeld-Rieger* (RN1050) e *sindrome di Levy-Hollister* (RN1540). In caso di necessità, al fine di garantire le agevolazioni previste per le suddette condizioni, il Centro di Coordinamento è a disposizione per agevolare

l'attivazione del percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale all'interno degli attuali Presidi della Rete Regionale per le Malattie Rare.

1.4 IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE (RELMAR)

La Lombardia ha attivato un proprio registro, il *Registro Lombardo Malattie Rare* (ReLMaR) che, da dicembre 2006, è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato (Rete Malattie Rare - RMR) che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario* (CRS-SISS). La piattaforma CRS-SISS fornisce l'infrastruttura di base per la sicurezza, l'identificazione certa di operatori e assistiti, la firma elettronica e l'integrazione di flussi clinici e amministrativi.

Il censimento delle malattie rare viene svolto dai medici dei Presidi previa autenticazione al sistema CRS-SISS. I dati raccolti comprendono informazioni anagrafiche, assistenziali, demografiche e cliniche (diagnosi, modalità di diagnosi e informazioni relative all'eventuale terapia farmacologica e riabilitativa) raccolte in appositi moduli elettronici (la scheda di diagnosi e la versione informatica del piano terapeutico e del piano riabilitativo). Le informazioni anagrafiche degli assistiti registrate nel ReLMaR provengono dalla Nuova Anagrafe Regionale (NAR), flusso informativo allineato con il Ministero dell'Economia e delle Finanze (MEF).

La gestione dei dati del ReLMaR è uno dei compiti del Centro di Coordinamento che provvede alla loro validazione ed analisi e alla produzione di rapporti.

Il ReLMaR costituisce uno strumento fondamentale per lo studio dell'epidemiologia delle malattie rare, per promuovere il confronto tra gli specialisti, per la valutazione dell'efficacia e dei costi e per la programmazione delle iniziative di sanità pubblica, anche a livello nazionale, attraverso l'attiva collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità.

1.5 MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL RELMAR

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia, attualmente, un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017.⁵

A ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare è stato assegnato un codice di sei caratteri; la terza posizione del codice corrisponde alla cifra 0 oppure alla cifra 1 in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera G per i gruppi di malattie

rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio autorizzato per il percorso diagnostico e terapeutico di quel gruppo di malattie rare, ha la facoltà di attribuire il codice ad eventuali ulteriori condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo, la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti, avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio di riferimento per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Presidi, reso attivo nell'applicativo RMR e pubblicato sul portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it) e 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 2018, sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal 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.⁷

Tabella 1.1 Presidi della Rete per malattie rare della Lombardia e numero di codici di esenzione per cui ciascun Centro è di riferimento, dall'istituzione della Rete al 31 dicembre 2018. (1/2)

PRESIDIO DI RIFERIMENTO	ANNO INGRESSO RETE	CODICI ATTRIBUITI FINO AL 31-dic-15 TOT	DGR 10/4832 22-feb-16			DGR 10/6470 10-apr-17			DGR 10/7063 11-set-17	DGR 11/160 29-mag-18			DGR 11/344 16-lug-18		
			A	R	TOT	A	R	TOT	TOT (nuovi LEA)	A	R	TOT	A	R	TOT
			OSPEDALE NIGUARDA DI MILANO	2001	109	0	2	107	0	0	107	134	0	15	119
OSPEDALE L. SACCO DI MILANO	2001	100	1	0	101	0	0	101	116	0	25	91	18	0	109
OSPEDALE DEI BAMBINI V. BUZZI DI MILANO	2001	37	3	0	40	0	0	40	44	0	12	32	14	0	46
OSPEDALE FATEBENEFRAELLI E OFTALMICO DI MILANO	2013	16	0	0	16	0	0	16	18	0	0	18	0	0	18
OSPEDALE S. PAOLO DI MILANO	2001	112	0	1	111	0	0	111	140	0	12	128	9	0	137
OSPEDALE S. CARLO BORROMEO DI MILANO	2002	25	0	0	25	0	0	25	24	0	4	20	4	0	24
PRESIDIO OSPEDALIERO CTO DI MILANO	2001	5	0	0	5	0	0	5	7	0	1	6	0	0	6
PRESIDIO OSPEDALIERO GAETANO PINI DI MILANO	2002	13	0	0	13	2	0	15	26	0	0	26	0	0	26
OSPEDALE E. BASSINI DI CINISELLO BALSAMO	2001	1	0	0	1	0	0	1	1	0	0	1	0	0	1
OSPEDALE DI LEGNANO	2005	35	0	0	35	0	0	35	41	0	5	36	10	0	46
OSPEDALE DI MAGENTA	2005	27	0	0	27	0	0	27	27	0	3	24	0	0	24
OSPEDALE S. GERARDO DI MONZA	2001	208	1	0	209	0	0	209	260	0	14	246	11	0	257
OSPEDALE DI GARBAGNATE MILANESE	2006	5	0	0	5	0	0	5	6	0	2	4	1	0	5
OSPEDALE DI LECCO	2002	54	0	0	54	0	0	54	61	0	11	50	16	0	66
OSPEDALE DI MERATE	2002	19	0	0	19	0	0	19	20	0	9	11	1	0	12
OSPEDALE S. ANNA DI COMO	2005	30	0	0	30	0	0	30	46	0	3	43	38	0	81
OSPEDALE PAPA GIOVANNI XXIII DI BERGAMO	2001	86	1	0	87	0	0	87	112	0	6	106	5	0	111
OSPEDALE DI TREVIGLIO	2015	1	0	0	1	0	0	1	3	0	0	3	2	0	5
SPEDALI CIVILI DI BRESCIA - OSPEDALE DEI BAMBINI	2001	205	0	0	205	1	0	206	262	0	3	259	16	0	275
OSPEDALE DI MANTOVA	2002	16	1	0	17	0	0	17	20	0	0	20	10	0	30
OSPEDALE DI CREMONA	2002	14	0	0	14	0	0	14	14	0	3	11	7	0	18
OSPEDALE DI CREMA	2002	2	0	0	2	0	0	2	2	0	0	2	4	0	6
OSPEDALE DI GALLARATE	2005	4	0	0	4	0	0	4	6	0	0	6	0	0	6
OSPEDALE DI BUSTO ARSIZIO	2002	6	0	0	6	0	0	6	6	0	3	3	4	0	7
OSPEDALE DI SARONNO	2002	5	0	0	5	0	0	5	4	0	2	2	1	0	3
OSPEDALE DI CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE	2002	22	1	0	23	0	0	23	27	0	5	22	7	0	29
OSPEDALE F. DEL PONTE DI VARESE	2002	16	0	0	16	1	0	17	14	0	6	8	3	0	11
OSPEDALE DI TRADATE	2002	2	0	0	2	0	0	2	1	0	1	0	0	0	0
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI DI MILANO	2001	7	1	0	8	0	0	8	11	0	0	11	0	0	11
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO C. BESTA DI MILANO	2001	89	0	0	89	0	0	89	119	0	7	112	6	0	118
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO DI MILANO	2001	260	0	0	260	1	0	261	336	0	9	327	10	0	337
IRCCS OSPEDALE SAN RAFFAELE DI MILANO	2001	135	0	0	135	2	0	137	181	0	17	164	14	0	178
IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO DI MILANO	2002	49	0	0	49	1	0	50	65	0	7	58	2	0	60
IRCCS POLICLINICO SAN DONATO, SAN DONATO MILANESE (MI)	2012	2	0	0	2	0	0	2	2	0	0	2	0	0	2
IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO (MI)	2009	16	4	0	20	7	0	27	48	0	0	48	5	0	53
FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO DI PAVIA	2001	118	0	0	118	0	0	118	161	0	9	152	8	0	160
IRCCS FONDAZIONE S. MAUGERI DI MILANO - VIA CAMALDOLI	2006	2	0	0	2	2	0	2	2	0	0	2	1	0	3
IRCCS FONDAZIONE ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO DI PAVIA	2001	77	0	0	77	0	0	77	101	0	6	95	0	0	95
IRCCS EUGENIO MEDEA - ASSOCIAZIONE LA NOSTRA FAMIGLIA - POLO DI BOSISIO PARINI (LC)	2006	27	0	0	27	0	0	27	37	0	3	34	0	0	34
CENTRO CLINICO NEMO - FONDAZIONE SERENA ONLUS DI MILANO	2009	9	0	0	9	0	0	9	13	0	0	13	0	0	13
OSPEDALE SAN GIUSEPPE DI MILANO	2002	15	0	0	15	0	0	15	22	0	0	22	1	0	23

Tabella 1.1 (2/2)

PRESIDIO DI RIFERIMENTO	ANNO INGRESSO RETE	CODICI ATTRIBUITI FINO AL 31-dic-15 TOT	DGR 10/4832 22-feb-16			DGR 10/6470 10-apr-17			DGR 10/7063 11-set-17	DGR 11/160 29-mag-18			DGR 11/344 16-lug-18		
			A	R	TOT	A	R	TOT	TOT (nuovi LEA)	A	R	TOT	A	R	TOT
			CASA DI CURA DEL POLICLINICO DI MILANO	2015	3	0	0	3	0	0	3	5	0	0	5
I.O. FONDAZIONE POLIAMBULANZA DI BRESCIA	2013	6	0	0	6	0	0	6	6	0	2	4	0	0	4
ISTITUTI OSPEDALIERI BERGAMASCHI - POLICLINICO SAN MARCO DI ZINGONIA (BG)	2015	1	0	0	1	0	0	1	3	0	0	3	1	0	4
I.C. HUMANITAS MATER DOMINI DI CASTELLANZA (VA)	2013	1	0	0	1	0	0	1	1	0	0	1	1	0	2
OSPEDALE DI MONTICHIARI	2017					7	0	7	6	0	0	6	3	0	9
IRCCS ISTITUTO EUROPEO DI ONCOLOGIA DI MILANO	2018														3
OSPEDALE DI VIMERCATE (MB)	2018														3
IRCCS CENTRO CARDIOLOGICO MONZINO DI MILANO	2018														1
OSPEDALE DI SONDALO (SO)	2018														5
OSPEDALE DI SONDRIO	2018														5
OSPEDALE DI BOZZOLO	2018														1
OSPEDALE DI LODI	2018														1
IRCCS INRCA - ISTITUTO NAZIONALE DI RIPOSO E CURA PER ANZIANI DI CASATENOVO (LC)	2018														2
OSPEDALE VALDUCE DI COMO	2018														3

DGR = DELIBERA DELLA GIUNTA REGIONALE DELLA LOMBARDIA; A = NUMERO DI MALATTIE RARE/GRUPPI DI MALATTIE RARE (CODICI DI ESENZIONE) ATTRIBUITI AL PRESIDIO; R = NUMERO DI CODICI DI ESENZIONE REVOCATI;
 TOT = NUMERO DI CODICI ESENZIONE PER CUI IL CENTRO È STATO DESIGNATO A PRESIDIO DI RIFERIMENTO DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE; IRCCS = ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO.

2. ReLMaR: RAPPORTI PERIODICI

2.1 INTRODUZIONE

I rapporti del ReLMaR descrivono i dati archiviati dagli specialisti dei Presidi per mezzo dell'applicativo Rete Malattie Rare (RMR) e validati dagli operatori del Centro di Coordinamento. I rapporti possono essere consultati e scaricati dal sito web della Rete Regionale Lombarda per le Malattie Rare (<http://malattierare.marionegri.it>). Il presente rapporto illustra i dati archiviati e validati al 31 dicembre 2018.

Il ReLMaR rappresenta uno strumento essenziale per il monitoraggio delle malattie rare e, potenzialmente, per lo studio della loro epidemiologia. Le azioni messe in atto per il controllo e il miglioramento della qualità dei dati raccolti dal ReLMaR, sono correlate alle seguenti due proprietà principali:

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

Per assicurare la qualità dei dati, è stato redatto un protocollo di validazione, con l'obiettivo di evitare la presenza di errori durante le fasi di analisi. Il protocollo di validazione ha l'obiettivo di identificare i dati incompleti e inaccurati, migliorando la qualità delle analisi.

2.2 PROTOCOLLO DI VALIDAZIONE DEI DATI DEL RELMAR

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

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

La *black list* serve per tenere traccia delle schede non validabili.

Il protocollo è suddiviso in tre parti:

1. Validazione per l'analisi dell'attività di censimento del ReLMaR.
2. Validazione per l'analisi dei casi di malattia rara.
3. Validazione per l'analisi delle modalità di diagnosi dei casi di malattia rara.

2.2.1 Validazione per l'Analisi dell'Attività di Censimento del ReLMaR

L'obiettivo della prima validazione è quello di individuare le schede di diagnosi archiviate e validate, per la successiva fase di analisi dell'attività dei Presidi della Rete.

1. Controllo delle schede di diagnosi non validabili

(Il controllo viene eseguito su tutte le schede inserite nel ReLMaR)

- a. Schede contenenti informazioni congruenti per forma, ma non valide per contenuto (schede test; schede di diagnosi con incongruenza tra codice di esenzione e Presidio di inserimento).
- b. Schede di diagnosi annullate.
- c. Schede di diagnosi sostituite (si considera la scheda sostituyente).

Le schede che non hanno superato il controllo sono inserite in *black list* con la motivazione di non validità.

2. Controllo della completezza dei dati delle Schede di Diagnosi

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

- a. Controllo di presenza dei dati obbligatori:

- Data di archiviazione.
- Presidio di inserimento.
- Denominazione della patologia.
- Provincia di residenza dell'assistito.
- Ente di prima diagnosi: il dato è obbligatorio per tutte le schede archiviate a partire dal 1° gennaio 2010.
- Screening neonatale: non può essere nullo. Il dato è obbligatorio per tutte le schede archiviate a partire dal 1° gennaio 2010.

Terminato il controllo di completezza, le schede archiviate che non hanno soddisfatto i requisiti vengono inserite in *black list* con la motivazione di non validità.

3. Controllo della validità dei dati delle schede di diagnosi

(Il controllo viene eseguito su tutte le schede archiviate nel ReLMaR e non segnalate in black list nei punti precedenti)

- a. Controllo della congruenza tra: codice di esenzione e denominazione della patologia.
- b. Schede con diagnosi di patologia non più censite dal DPCM del 12 gennaio 2017:
 - Waldman malattia di (RC0140)
 - Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di (malattia afferente al codice RDG010)
 - Kawasaki sindrome di (RG0040)
 - Sprue Celiaca (RI0060)
 - Dermatite erpetiforme (RL0020)
 - Connettiviti indifferenziate (RMG010)
 - Sindrome di Down (RN0660)
 - Sindrome di Klinefelter (RN0690)
 - Apnea infantile (RP0050)
- c. Controllo della congruenza tra: data di nascita dell'assistito, data di esordio, data di prima diagnosi ed eventuale data di decesso (data di nascita \leq data di esordio \leq data di prima diagnosi \leq data di decesso).
- d. Schede di diagnosi duplicate (relative allo stesso assistito, con la stessa malattia rara e inserite dallo stesso Presidio).
- e. Schede di diagnosi duplicate per riclassificazione della malattia rara afferente (relative allo stesso assistito, con malattia rara afferente riclassificata e inserite dallo stesso Presidio):
 - Iperfenilalaninemia (RCG040)
 - Emocromatosi ereditaria (RCG100)
 - Istiocitosi non a cellule di Langerhans (RCG150)
 - Talassemie (RDG010)
- f. Schede di diagnosi duplicate per affinamento diagnostico:
 - Relative allo stesso paziente, inserite dallo stesso Presidio e con codice di esenzione RB0060 (Linfoangioliomiomatosi) e RN0750 (Sclerosi tuberosa). Si considera la scheda di diagnosi con codice di esenzione RN0750.

- Relative allo stesso paziente, inserite dallo stesso Presidio e con codice di esenzione RF0100 (Sclerosi laterale amiotrofica) e RF0110 (Sclerosi laterale primaria). Nel caso in cui la scheda di diagnosi con codice di esenzione RF0100 ha una data di archiviazione successiva alla scheda di diagnosi con RF0110, si considera la scheda di diagnosi con codice di esenzione RF0100. In caso contrario si considerano entrambe le schede per l'analisi dell'attività di censimento dei Presidi.

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

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

2.2.2 Validazione per l'Analisi dei Casi di Malattia Rara

A partire dalle schede di diagnosi archiviate e validate, sono stati ricavati i casi di malattia rara inseriti nel ReLMaR. Per meglio comprendere i differenti passaggi, è necessario fornire la definizione di caso:

caso = paziente + malattia rara

ovvero, un *caso* corrisponde ad un paziente con la relativa malattia rara e un paziente può essere affetto da più di una malattia rara. Ai fini della valutazione dell'attività dei diversi Presidi, si considerano tutte le schede archiviate e validate.

Per quanto riguarda le valutazioni di carattere epidemiologico, il protocollo per il conteggio dei casi di malattia rara prevede i seguenti passaggi:

1. Valutazione dei casi doppi segnalati da Presidi diversi (schede relative allo stesso paziente, con la stessa malattia rara). Ai fini dell'analisi si considera solo la scheda con la data di certificazione più recente.
2. Analisi delle segnalazioni relative allo stesso paziente (schede relative allo stesso paziente, con diverse malattie rare). Nel caso di affinamento diagnostico, viene considerata solo la scheda con la data di certificazione più recente. Nel caso di patologie plurime, vengono considerate tutte le schede.

2.2.3 Validazione per l'Analisi delle Modalità di Diagnosi dei Casi di Malattia Rara

L'obiettivo della terza ed ultima parte del processo di validazione è quello di analizzare le modalità di diagnosi dei casi di malattia rara.

Il controllo viene eseguito sui casi di malattia rara ricavati al punto precedente.

1. Controllo dei *chek-box* della modalità di diagnosi: almeno un *check-box* deve essere selezionato (Dati clinici, Esami strumentali, Indagini di laboratorio).
2. Controllo dei *check-box* delle Indagini di laboratorio: se selezionato, è obbligatorio specificare almeno una delle modalità di indagine (indagini biochimiche, indagini genetiche, indagini cito-istologiche).

Terminato il controllo di completezza, le schede archiviate che non hanno soddisfatto i requisiti vengono inserite in *black list* con la motivazione di non validità.

2.3 ANALISI DELLE NON CONFORMITÀ

Le schede di diagnosi non conformi ai requisiti del protocollo di validazione sono inserite in *black list*.

In tabella 2.1 sono riportate tutte le schede inserite in *black list* al termine della validazione, raggruppate per note di non conformità al 31 dicembre 2018. Una scheda di diagnosi inserita in *black list* può avere contemporaneamente più di una nota.

Tabella 2.1. Schede di diagnosi inserite in *black list*, raggruppate per nota di non conformità, al 31 dicembre 2018.

Nota di non conformità	Totale Schede
Abbinamento anomalo tra codice di esenzione e descrizione della patologia	9
Incongruenza tra codice di esenzione e Presidio di inserimento	1
Incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia, la data di prima diagnosi e la data di decesso	184
Patologia non censita: Connettiviti indifferenziate (RMG010)	1.973
Patologia non censita: Connettiviti indifferenziate (RMG010); Incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia, la data di prima diagnosi e la data di decesso	1
Patologia non censita: Dermatite erpetiforme (RL0020)	96
Patologia non censita: Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di (malattia afferente al codice RDG010)	187
Patologia non censita: Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di (malattia afferente al codice RDG010); Incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia, la data di prima diagnosi e la data di decesso	1
Patologia non censita: Kawasaki sindrome di (RG0040)	404
Patologia non censita: Sindrome di Down (RN0660)	3
Patologia non censita: Sindrome di Klinefelter (RN0690)	294
Patologia non censita: Sindrome di Klinefelter (RN0690); Incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia, la data di prima diagnosi e la data di decesso	1
Patologia non censita: Sprue celiaca (RI0060)	1
Provincia di residenza dell'assistito mancante	3
Scheda annullata	32
Scheda duplicata (paziente, patologia e Presidio corrispondenti)	3.396
Scheda rettificata	372
Scheda rettificata; Incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia, la data di prima diagnosi e la data di decesso	17
Scheda test	4
Scheda di diagnosi con affinamento diagnostico (RB0060 - RN0750)	20
Scheda di diagnosi con affinamento diagnostico (RF0100 - RF0110)	4
Scheda di diagnosi duplicate per riclassificazione della malattia rara afferente	93
Totale	7.096

2.5 INVIO DEI DATI PRESSO L'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

L'invio del data-set condiviso è stato effettuato dal Centro di Coordinamento fino al 2017, relativamente ai dati raccolti nel ReLMaR fino al 31.12.2016.

I dati sono stati inviati criptati in maniera massiva al Registro Nazionale Malattie Rare. La modalità di trasmissione prevedeva l'invio di due file distinti, uno per i dati anagrafici (File 1 - Anagrafico) e uno per i dati della patologia (File 2 - Patologia).

In tabella 2.2 sono riportati il numero di record inviati dal Centro di Coordinamento per ciascun file, nei diversi periodi di riferimento.

Tabella 2.2. Dati inviati dal Centro di Coordinamento all'Istituto Superiore di Sanità.

Data di Riferimento	File 1 - Anagrafico	File 2 - Patologia
30 giugno 2009	4.045	4.066
31 dicembre 2009	5.731	5.761
30 giugno 2010	8.910	8.979
31 dicembre 2010	11.401	11.512
30 giugno 2011	13.495	13.688
31 dicembre 2011	15.754	16.031
30 giugno 2012	18.032	18.374
31 dicembre 2012	20.332	20.447
31 dicembre 2014	25.682	26.285
31 dicembre 2015	29.721	30.508
31 dicembre 2016	33.210	34.101

A partire dal 2018 sono invece i referenti di Lombardia Informatica ad occuparsi dell'invio all'Istituto Superiore di Sanità del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare - RNMR) che, unitamente a quelli provenienti dagli altri Registri Regionali e Interregionali, contribuisce al RNMR.

Il data-set condiviso è composto dai dati riferiti al paziente al momento del riconoscimento del diritto all'esenzione per malattia rara:

- Identificativo univoco dell'utente, corredato dalle restanti informazioni dell'anagrafica standard dei flussi informativi sanitari;
- Condizione: vivo - morto (viene specificata l'eventuale data di decesso per gli assistiti dal SSR lombardo);
- Diagnosi della patologia;
- Regione, ente, struttura (codici nazionali standard) che ha effettuato la diagnosi;
- Data di esordio della malattia;
- Data della diagnosi;
- Farmaco orfano erogato.?

Altre variabili raccolte, utili per l'analisi dei dati, sono:

- Denominazione del Presidio della Rete Malattie Rare (Ente di invio dei dati);
- Data di censimento/conferma diagnostica di malattia rara da parte del Presidio.

3. ANALISI DEI DATI

3.1 DATI ARCHIVIATI NEL RELMAR

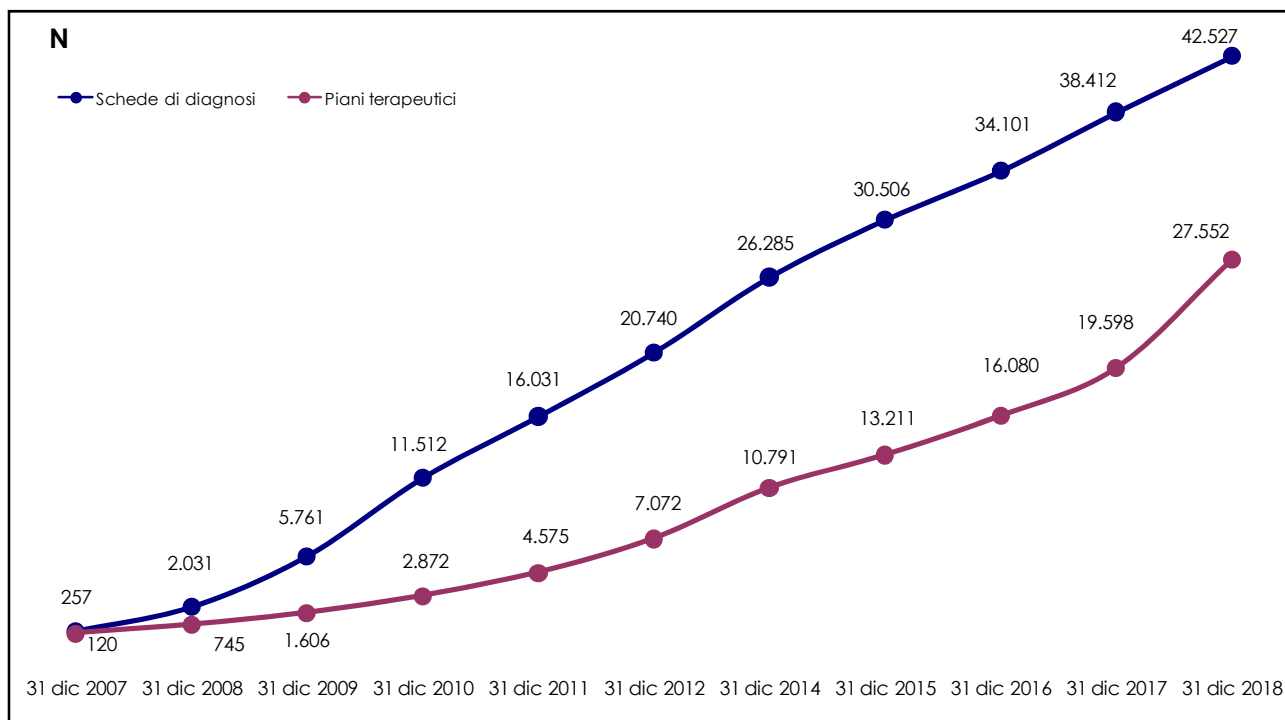
Al 31 dicembre 2018, il ReLMaR contiene 42.527 schede di diagnosi e 27.552 piani terapeutici, *archiviati e validati*.

La tabella 3.1 e la figura 3.1 riportano l'andamento dell'attività di censimento nel ReLMaR, dall'introduzione dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 2018.

Tabella 3.1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, dall'introduzione dell'applicativo *web-based* "Rete Malattie Rare", al 31 dicembre 2018.

Periodo		Schede di diagnosi nel periodo	Totale schede a fine periodo	Piani terapeutici nel periodo	Totale piani a fine periodo
18 dic 2006	31 dic 2007	257	257	120	120
1 gen 2008	30 giu 2008	882	1.139	273	393
1 lug 2008	31 dic 2008	892	2.031	352	745
1 gen 2009	30 giu 2009	2.035	4.066	459	1.204
1 lug 2009	31 dic 2009	1.695	5.761	402	1.606
1 gen 2010	30 giu 2010	3.218	8.979	604	2.210
1 lug 2010	31 dic 2010	2.533	11.512	662	2.872
1 gen 2011	30 giu 2011	2.176	13.688	827	3.699
1 lug 2011	31 dic 2011	2.343	16.031	876	4.575
1 gen 2012	30 giu 2012	2.343	18.374	1.211	5.786
1 lug 2012	31 dic 2012	2.366	20.740	1.286	7.072
1 gen 2013	30 giu 2013	1.760	22.500	1.547	8.619
1 lug 2013	31 dic 2014	3.785	26.285	2.172	10.791
1 gen 2015	30 giu 2015	1.888	28.173	1.160	11.951
1 lug 2015	31 dic 2015	2.333	30.506	1.260	13.211
1 gen 2016	31 dic 2016	3.595	34.101	2.869	16.080
1 gen 2017	31 dic 2017	4.311	38.412	3.518	19.598
1 gen 2018	31 dic 2018	4.115	42.527	7.954	27.552

Figura 3.1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, al 31 dicembre 2018.



3.2 ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDII

L'attività di censimento *web-based* svolta, al 31 dicembre 2018, dagli specialisti dei Presidi della Rete per le Malattie Rare della Lombardia, è descritta in tabella 3.2 e nelle figure 3.2 e 3.3 (numero complessivo di schede di diagnosi e di piani terapeutici *archiviati* e *validati* da ciascun Presidio). In tabella 3.3 è riportato l'andamento storico delle schede *archivate* e *validate* da ciascun Presidio divise per l'anno di archiviazione, mentre in tabella 3.4 è riportato l'andamento storico dei piani terapeutici di ciascun Presidio divisi per anno di archiviazione. In Appendice viene illustrata l'attività di censimento dei Presidi, dettagliata per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate.

Al 31 dicembre 2018 l'applicativo Rete Malattie Rare (RMR) è stato utilizzato da 844 specialisti della Rete Regionale.

La casistica di ciascun Presidio, in termini di numero assoluto di schede di diagnosi e di piani terapeutici *archiviati* e *validati*, varia in relazione a più fattori. Innanzitutto bisogna considerare che ciascun Presidio è di riferimento per un numero diverso di condizioni: dieci grandi Centri garantiscono il percorso diagnostico-terapeutico e assistenziale per oltre 100 malattie rare o gruppi di malattie rare, mentre gli altri sono di riferimento per un numero più limitato di patologie (vedi la tabella 1.1). Anche il *range* di prevalenza (numero di casi nella popolazione) delle malattie rare è molto ampio; il ReLMaR censisce, infatti, sia condizioni ultra-rare (con meno di 1 caso ogni 50.000 abitanti secondo la definizione europea¹⁰) sia condizioni con una prevalenza prossima ad 1 caso ogni 2.000 abitanti. Infine, bisogna considerare che il bacino di utenza di ciascun Presidio, per ciascuna delle malattie rare seguite, può avere una dimensione diversa: locale, regionale, nazionale o internazionale. Presidi dedicati a poche condizioni, a condizioni ultra-rare e/o con un bacino di utenza prevalentemente territoriale, saranno pertanto caratterizzati da casistiche meno numerose.

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

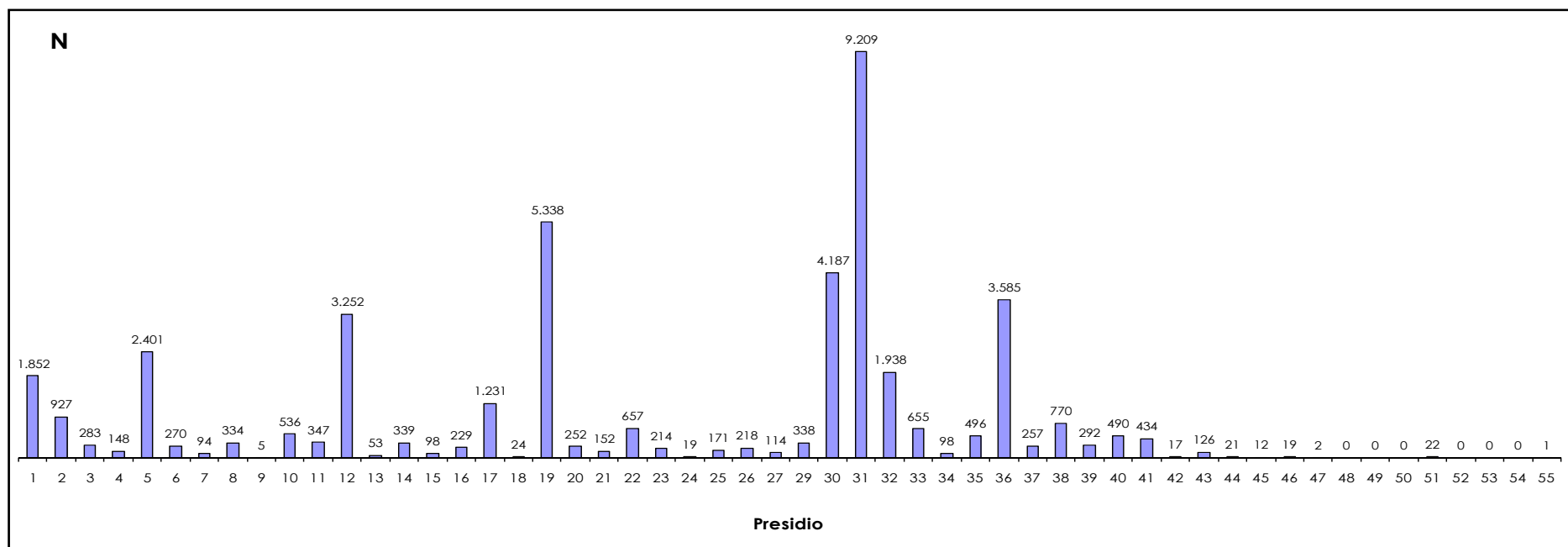
Tabella 3.2. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), *archiviati e validati*, per ciascun Presidio. In parentesi, numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2018. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico.

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT (PT attivi)
1	Ospedale Niguarda di Milano	MI	1.852	1.798 (361)
2	Ospedale L. Sacco di Milano	MI	927	371 (19)
3	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	MI	283	45 (39)
4	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	MI	148	73 (1)
5	Ospedale S. Paolo di Milano	MI	2.401	650 (124)
6	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	MI	270	228 (49)
7	Presidio Ospedaliero CTO di Milano	MI	94	92 (17)
8	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	MI	334	341 (220)
9	Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	MI	5	1 (0)
10	Ospedale di Legnano	MI	536	369 (182)
11	Ospedale di Magenta	MI	347	266 (32)
12	Ospedale S. Gerardo di Monza	MB	3.252	3.597 (585)
13	Ospedale di Garbagnate Milanese	MI	53	21 (4)
14	Ospedale di Lecco	LC	339	116 (28)
15	Ospedale di Merate	LC	98	103 (6)
16	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia	CO	229	183 (39)
17	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	BG	1.231	815 (246)
18	Ospedale di Treviglio	BG	24	23 (8)
19	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	BS	5.338	2.792 (1.057)
20	Ospedale di Mantova	MN	252	92 (17)
21	Ospedale di Cremona	CR	152	61 (12)
22	Ospedale di Crema	CR	657	7 (0)
23	Ospedale di Gallarate	VA	214	314 (17)
24	Ospedale di Busto Arsizio	VA	19	10 (8)
25	Ospedale di Saronno	VA	171	126 (15)
26	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	218	139 (50)
27	Ospedale F. Del Ponte di Varese	VA	114	124 (7)
29	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	MI	338	26 (0)
30	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	MI	4.187	1.718 (259)
31	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	MI	9.209	6.202 (1.985)
32	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	MI	1.938	1.270 (384)
33	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	MI	655	635 (176)
34	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese	MI	98	40 (0)
35	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	496	393 (77)
36	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	PV	3.585	1.857 (308)
37	IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	MI	257	267 (22)
38	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	PV	770	635 (175)
39	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini	LC	292	276 (62)

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT (PT attivi)
40	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	MI	490	826 (0)
41	Ospedale San Giuseppe di Milano	MI	434	279 (126)
42	Casa di Cura del Policlinico di Milano	MI	17	17 (9)
43	I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	BS	126	281 (26)
44	Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia	BG	21	38 (12)
45	I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza	VA	12	0 (0)
46	Ospedale di Montichiari	BS	19	16 (13)
47	IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	MI	2	0 (0)
48	Ospedale di Vimercate	MB	0	0 (0)
49	IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	MI	0	0 (0)
50	Ospedale di Sondalo	SO	0	0 (0)
51	Ospedale di Sondrio	SO	22	17 (17)
52	Ospedale di Bozzolo	MN	0	0 (0)
53	Ospedale di Lodi	LO	0	0 (0)
54	IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo	LC	0	0 (0)
55	Ospedale Valduce di Como	CO	1	2 (2)
Totale			42.527	27.552 (6.796)

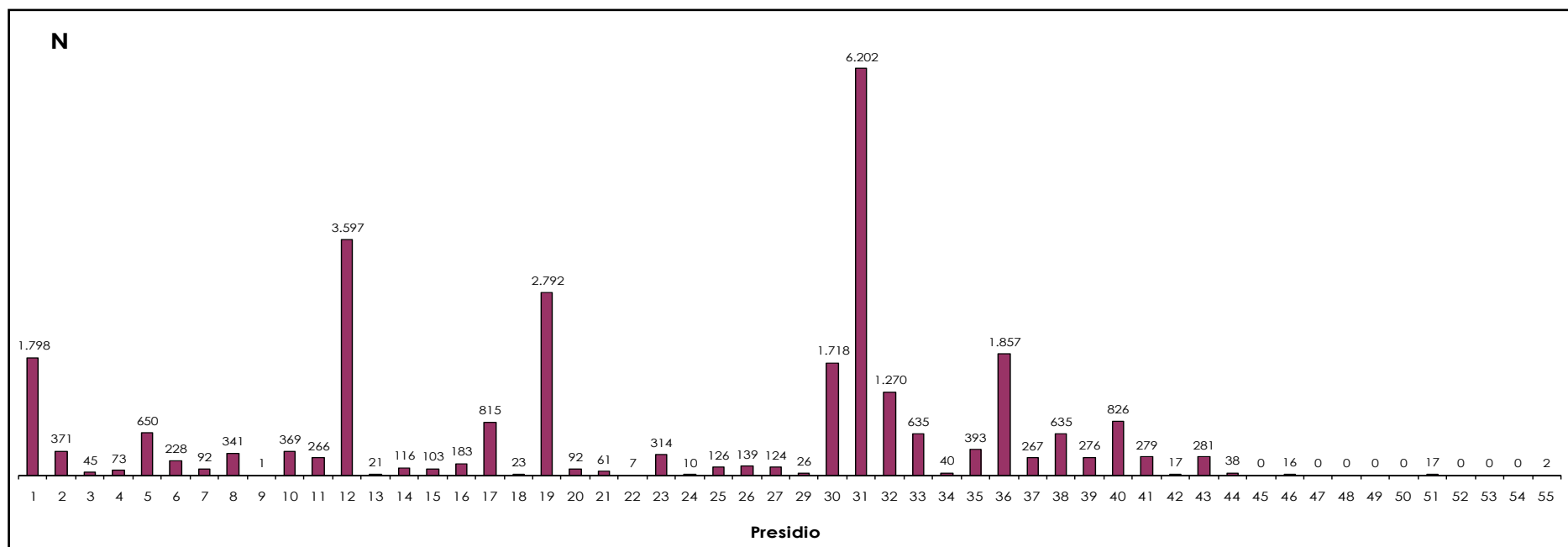
Nota: il numero 28 non è attualmente attribuito ad alcun Presidio. Il numero totale di Presidi della Rete Regionale Malattie Rare è: 54.

Figura 3.2. Schede di diagnosi *archivate* e *validate*, per ciascun Presidio. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento, al 31 dicembre 2018.



- | | | |
|--|---|---|
| 1. Ospedale Niguarda di Milano (130) | 22. Ospedale di Crema (6) | 40. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano (13) |
| 2. Ospedale L. Sacco di Milano (109) | 23. Ospedale di Gallarate (6) | 41. Ospedale San Giuseppe di Milano (23) |
| 3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano (47) | 24. Ospedale di Busto Arsizio (7) | 42. Casa di Cura del Policlinico di Milano (5) |
| 4. Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano (18) | 25. Ospedale di Saronno (3) | 43. I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia (4) |
| 5. Ospedale S. Paolo di Milano (137) | 26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (29) | 44. Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (4) |
| 6. Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano (24) | 27. Ospedale F. Del Ponte di Varese (11) | 45. I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (2) |
| 7. Presidio Ospedaliero CTO di Milano (5) | 29. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano (11) | 46. Ospedale di Montichiari (9) |
| 8. Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano (26) | 30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (118) | 47. IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano (3) |
| 9. Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo (1) | 31. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (337) | 48. Ospedale di Vimercate (3) |
| 10. Ospedale di Legnano (46) | 32. IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano (178) | 49. IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano (1) |
| 11. Ospedale di Magenta (24) | 33. IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano (60) | 50. Ospedale di Sondalo (5) |
| 12. Ospedale S. Gerardo di Monza (257) | 34. IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (2) | 51. Ospedale di Sondrio (5) |
| 13. Ospedale di Garbagnate Milanese (5) | 35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (53) | 52. Ospedale di Bozzolo (1) |
| 14. Ospedale di Lecco (66) | 36. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia (160) | 53. Ospedale di Lodi (1) |
| 15. Ospedale di Merate (12) | 37. IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli (3) | 54. IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (2) |
| 16. Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (81) | 38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia (95) | 55. Ospedale Valduce di Como (3) |
| 17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo (111) | 39. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (34) | |
| 18. Ospedale di Treviglio (5) | | |
| 19. Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (275) | | |
| 20. Ospedale di Mantova (30) | | |
| 21. Ospedale di Cremona (18) | | |

Figura 3.3. Piani terapeutici *archiviati* e *validati*, per ciascun Presidio. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento, al 31 dicembre 2018.



- | | | |
|--|---|---|
| 1. Ospedale Niguarda di Milano (130) | 22. Ospedale di Crema (6) | 40. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano (13) |
| 2. Ospedale L. Sacco di Milano (109) | 23. Ospedale di Gallarate (6) | 41. Ospedale San Giuseppe di Milano (23) |
| 3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano (47) | 24. Ospedale di Busto Arsizio (7) | 42. Casa di Cura del Policlinico di Milano (5) |
| 4. Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano (18) | 25. Ospedale di Saronno (3) | 43. I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia (4) |
| 5. Ospedale S. Paolo di Milano (137) | 26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (29) | 44. Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (4) |
| 6. Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano (24) | 27. Ospedale F. Del Ponte di Varese (11) | 45. I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (2) |
| 7. Presidio Ospedaliero CTO di Milano (5) | 29. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano (11) | 46. Ospedale di Montichiari (9) |
| 8. Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano (26) | 30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (118) | 47. IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano (3) |
| 9. Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo (1) | 31. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (337) | 48. Ospedale di Vimercate (3) |
| 10. Ospedale di Legnano (46) | 32. IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano (178) | 49. IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano (1) |
| 11. Ospedale di Magenta (24) | 33. IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano (60) | 50. Ospedale di Sondalo (5) |
| 12. Ospedale S. Gerardo di Monza (257) | 34. IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (2) | 51. Ospedale di Sondrio (5) |
| 13. Ospedale di Garbagnate Milanese (5) | 35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (53) | 52. Ospedale di Bozzolo (1) |
| 14. Ospedale di Lecco (66) | 36. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia (160) | 53. Ospedale di Lodi (1) |
| 15. Ospedale di Merate (12) | 37. IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli (3) | 54. IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (2) |
| 16. Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (81) | 38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia (95) | 55. Ospedale Valduce di Como (3) |
| 17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo (111) | 39. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (34) | |
| 18. Ospedale di Treviglio (5) | | |
| 19. Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (275) | | |
| 20. Ospedale di Mantova (30) | | |
| 21. Ospedale di Cremona (18) | | |

Tabella 3.3. Andamento storico delle schede di diagnosi *archivate* e *validate*, per ciascun Presidio, divise per anno di archiviazione.

Cod = codice del Presidio (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.2).

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

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
1	0	14	74	211	185	232	194	156	132	206	136	129	318
2	0	1	0	315	160	73	83	29	90	99	25	29	51
3	0	3	0	2	0	89	25	8	1	0	83	19	59
4	-	-	-	-	-	-	-	0	108	22	9	8	1
5	0	79	450	519	208	132	123	199	51	52	117	318	193
6	0	1	0	57	70	38	22	11	6	9	25	19	53
7	0	1	3	7	0	12	23	13	3	4	4	13	11
8	0	8	16	3	7	7	10	6	0	2	4	103	212
9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	4
10	0	0	12	16	18	27	80	54	4	50	25	131	188
11	0	0	17	34	27	25	100	78	65	45	66	56	15
12	0	0	143	341	194	295	235	100	144	516	260	486	606
13	0	1	0	1	4	6	4	1	2	10	3	1	19
14	2	19	3	67	146	24	22	5	13	23	5	1	27
15	0	2	6	14	31	18	6	13	5	0	3	5	6
16	0	1	3	12	8	19	15	11	19	47	19	36	51
17	0	11	17	143	139	73	255	97	97	146	124	99	295
18	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	8	4	8
19	0	22	144	150	468	783	827	499	306	496	419	601	1.162
20	0	6	7	20	28	9	10	12	23	59	18	42	22
21	0	4	2	25	13	15	19	8	5	22	6	19	23
22	0	33	20	90	19	108	175	48	37	33	33	17	42
23	0	38	10	18	23	17	17	15	18	21	12	11	14
24	0	1	0	2	0	0	5	0	0	0	0	3	8
25	0	12	19	44	16	15	12	26	9	12	12	17	12
26	0	1	13	0	9	0	11	4	59	16	25	20	62
27	0	2	0	76	9	4	10	0	6	8	3	8	6
29	0	5	0	0	0	1	0	0	0	41	40	70	181
30	0	38	100	223	388	499	536	381	347	276	369	408	618
31	0	37	318	903	2.654	1.065	856	386	383	820	628	619	1.318
32	0	0	0	0	291	129	189	91	311	201	228	192	395
33	0	0	0	0	13	40	114	52	40	101	120	86	140
34	-	-	-	-	-	-	0	0	81	14	0	3	0
35	-	-	-	0	19	84	28	6	23	8	60	144	151
36	0	60	167	439	429	419	421	223	395	351	428	385	291
37	0	0	0	0	75	50	26	33	24	18	8	19	4
38	0	0	0	0	11	55	130	31	0	138	136	128	148

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
39	0	0	0	0	37	35	30	1	3	46	55	53	32
40	-	-	-	0	54	127	80	53	69	81	25	1	0
41	-	-	-	-	-	4	66	12	28	50	102	50	136
42	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	6	2	7
43	-	-	-	-	-	-	-	38	32	13	3	24	16
44	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	5	3	5
45	-	-	-	-	-	-	-	0	0	8	3	0	1
46	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5	14
47	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2
48	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
49	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
50	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
51	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	22
52	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
53	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
54	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
55	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1

Tabella 3.4. Andamento storico dei piani terapeutici *archiviati* e *validati*, per ciascun Presidio, divisi per anno di archiviazione.

Cod = codice del Presidio (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.2).

Nota: Alcuni piani terapeutici possono non essere più attivi/validi a seguito di cancellazioni/rettifiche.

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
1	0	5	43	54	60	110	157	124	111	170	198	175	399
2	0	2	0	80	51	41	30	25	64	26	14	12	19
3	0	1	0	1	0	0	1	1	1	0	0	0	39
4	-	-	-	-	-	-	-	0	5	22	27	10	1
5	0	0	226	153	7	18	12	27	3	6	16	47	126
6	0	1	0	43	45	38	21	14	6	9	16	23	50
7	0	1	0	3	0	3	9	11	3	4	4	14	17
8	0	8	16	1	6	5	6	7	0	1	4	102	220
9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
10	0	0	0	7	5	3	10	4	3	30	18	114	185
11	0	0	0	0	0	0	1	49	64	55	70	75	34
12	0	0	151	125	203	349	381	266	123	220	422	569	588
13	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	3	0	4
14	1	14	1	11	22	3	3	1	1	23	6	1	28
15	0	1	3	1	31	31	11	12	7	0	3	5	6
16	0	1	1	5	8	10	2	7	19	39	18	30	39
17	0	14	11	29	100	38	114	78	54	64	109	69	254
18	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	7	4	8
19	0	2	64	102	79	151	308	189	108	226	242	403	1.114
20	0	0	2	7	4	7	7	7	3	8	11	13	17
21	0	0	0	9	11	4	2	4	0	3	2	2	12
22	0	3	0	1	2	0	0	0	1	0	0	0	0
23	0	34	13	16	37	22	32	28	18	21	12	10	17
24	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	8
25	0	2	4	14	8	11	18	20	11	10	7	15	15
26	0	0	13	1	0	0	0	0	36	13	16	12	50
27	0	1	0	27	20	11	27	8	3	11	0	5	7
29	0	3	0	0	0	0	0	0	0	7	6	7	0
30	0	1	10	27	86	149	251	156	134	102	165	166	291
31	0	6	23	99	243	285	638	642	98	359	736	1.022	2.159
32	0	0	0	0	110	46	74	57	177	76	151	154	401
33	0	0	0	0	3	11	29	33	36	111	157	131	194
34	-	-	-	-	-	-	0	0	37	3	0	0	0
35	-	-	-	0	19	64	50	26	23	18	34	59	80
36	0	16	37	63	26	55	99	119	212	237	310	306	340
37	0	0	0	0	14	50	46	39	21	24	16	28	30
38	0	0	0	0	1	5	5	4	0	72	157	169	184

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
39	0	0	0	0	15	9	7	0	0	35	42	72	67
40	-	-	-	0	53	177	153	85	102	112	63	1	0
41	-	-	-	-	-	0	0	0	16	15	11	20	126
42	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	5	1	9
43	-	-	-	-	-	-	-	24	60	59	63	58	35
44	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	5	3	12
45	-	-	-	-	-	-	-	0	0	0	0	0	0
46	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	13
47	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
48	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
49	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
50	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
51	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	17
52	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
53	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
54	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
55	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2

La tabella 3.5 e le figure 3.4 e 3.5 mostrano il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento⁶ ed il numero e la percentuale degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso, evidenziando che 42 dei 54 Presidi hanno censito almeno la metà dei codici di esenzione per cui sono di riferimento.

Il mancato censimento di una o più delle condizioni rare attribuite può dipendere dalla prevalenza estremamente bassa di alcune di esse (malattie ultra-rare), dall'intercorrere di cambiamenti dell'*expertise* (in genere per lo spostamento degli specialisti in altri Centri) o da un insufficiente utilizzo dell'applicativo RMR.

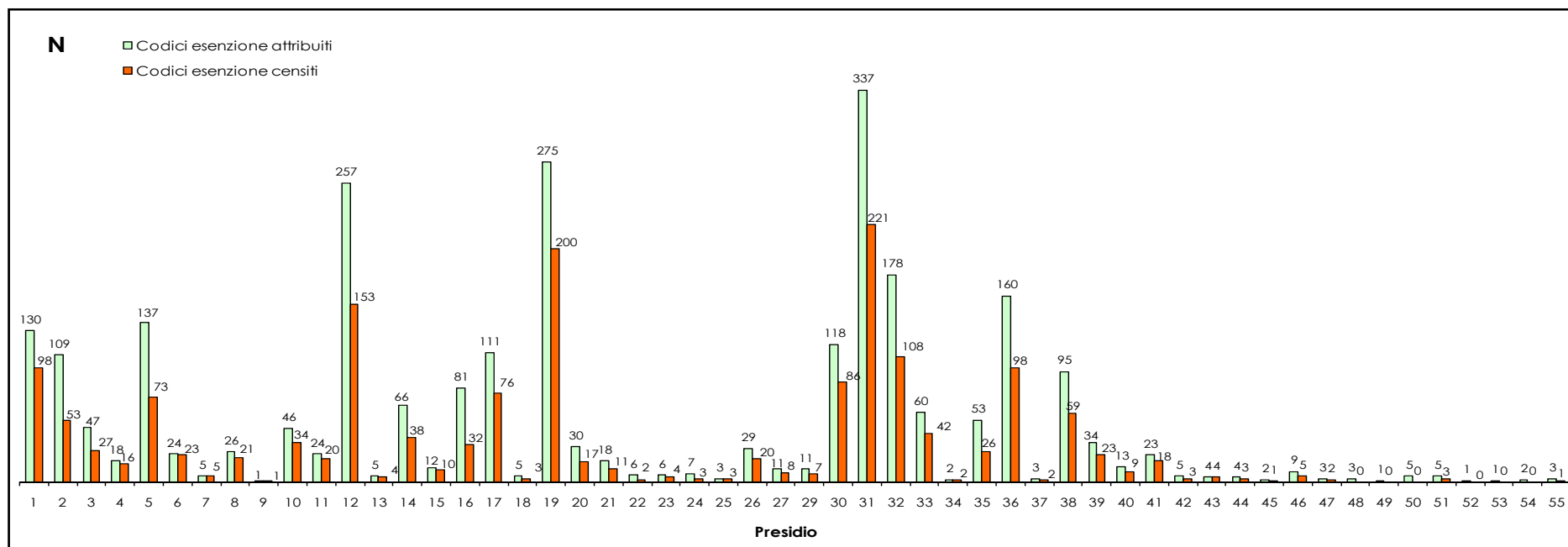
Tabella 3.5. Numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento⁶ e numero (N) e percentuale (%) degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico.

Cod	Presidio della Rete	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
1	Ospedale Niguarda di Milano	130	98	75
2	Ospedale L. Sacco di Milano	109	53	49
3	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	47	27	57
4	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	18	16	89
5	Ospedale S. Paolo di Milano	137	73	53
6	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	24	23	96
7	Presidio Ospedaliero CTO di Milano	5	5	100
8	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	26	21	81
9	Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	1	1	100
10	Ospedale di Legnano	46	34	74
11	Ospedale di Magenta	24	20	83
12	Ospedale S. Gerardo di Monza	257	153	60
13	Ospedale di Garbagnate Milanese	5	4	80
14	Ospedale di Lecco	66	38	58
15	Ospedale di Merate	12	10	83
16	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia	81	32	40
17	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	111	76	68
18	Ospedale di Treviglio	5	3	60
19	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	275	200	73
20	Ospedale di Mantova	30	17	57
21	Ospedale di Cremona	18	11	61
22	Ospedale di Crema	6	2	33
23	Ospedale di Gallarate	6	4	67
24	Ospedale di Busto Arsizio	7	3	43
25	Ospedale di Saronno	3	3	100
26	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	29	20	69
27	Ospedale F. Del Ponte di Varese	11	8	73
29	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	11	7	64
30	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	118	86	73
31	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	337	221	66
32	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	178	108	61
33	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	60	42	70
34	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese	2	2	100
35	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	53	26	49
36	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	160	98	61
37	IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	3	2	67
38	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	95	59	62
39	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio	34	23	68

Cod	Presidio della Rete	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
	Parini			
40	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	13	9	69
41	Ospedale San Giuseppe di Milano	23	18	78
42	Casa di Cura del Policlinico di Milano	5	3	60
43	I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	4	4	100
44	Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia	4	3	75
45	I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza	2	1	50
46	Ospedale di Montichiari	9	5	56
47	IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	3	2	67
48	Ospedale di Vimercate	3	0	0
49	IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	1	0	0
50	Ospedale di Sondalo	5	0	0
51	Ospedale di Sondrio	5	3	60
52	Ospedale di Bozzolo	1	0	0
53	Ospedale di Lodi	1	0	0
54	IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo	2	0	0
55	Ospedale Valduce di Como	3	1	33

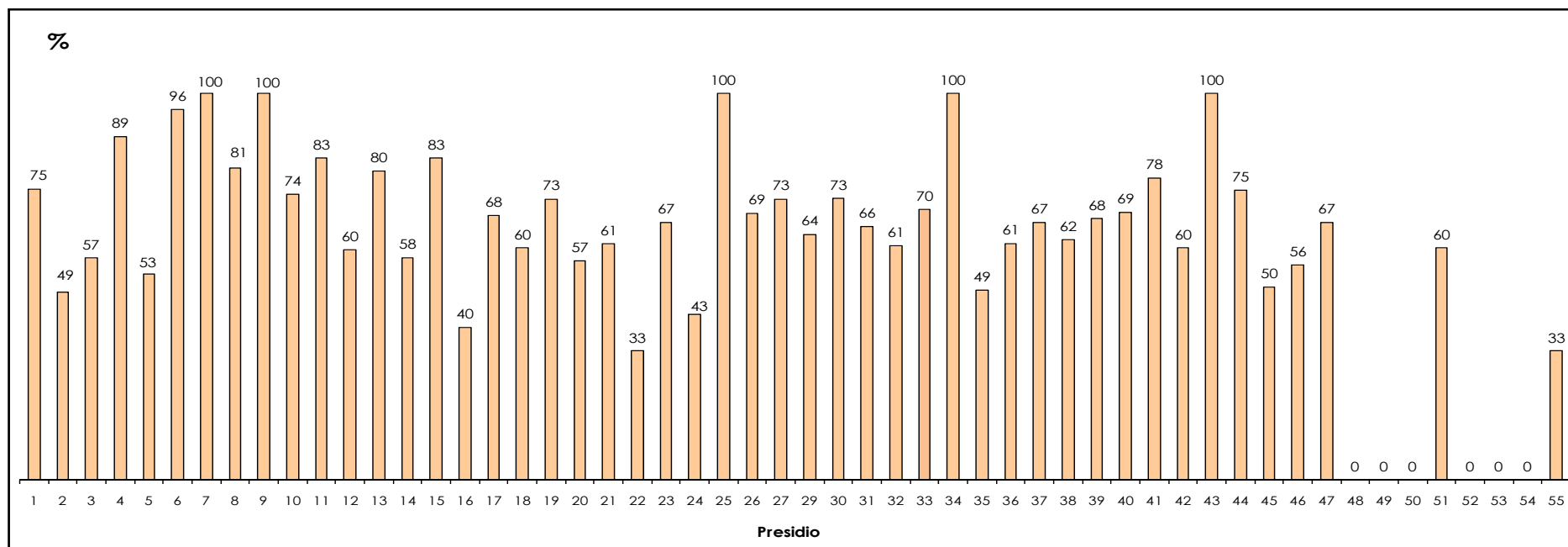
Nota: il numero 28 non è attualmente attribuito ad alcun Presidio. Il numero totale di Presidi della Rete Regionale Malattie Rare è: 54.

Figura 3.4. Numero (N) di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento⁶ e il numero degli stessi per cui è stato censito almeno un caso (nell'ambito del Presidio), al 31 dicembre 2018.



- | | | |
|--|---|---|
| 1. Ospedale Niguarda di Milano (130) | 22. Ospedale di Crema (6) | 40. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano (13) |
| 2. Ospedale L. Sacco di Milano (109) | 23. Ospedale di Gallarate (6) | 41. Ospedale San Giuseppe di Milano (23) |
| 3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano (47) | 24. Ospedale di Busto Arsizio (7) | 42. Casa di Cura del Policlinico di Milano (5) |
| 4. Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano (18) | 25. Ospedale di Saronno (3) | 43. I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia (4) |
| 5. Ospedale S. Paolo di Milano (137) | 26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (29) | 44. Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (4) |
| 6. Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano (24) | 27. Ospedale F. Del Ponte di Varese (11) | 45. I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (2) |
| 7. Presidio Ospedaliero CTO di Milano (5) | 29. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano (11) | 46. Ospedale di Montichiari (9) |
| 8. Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano (26) | 30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (118) | 47. IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano (3) |
| 9. Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo (1) | 31. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (337) | 48. Ospedale di Vimercate (3) |
| 10. Ospedale di Legnano (46) | 32. IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano (178) | 49. IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano (1) |
| 11. Ospedale di Magenta (24) | 33. IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano (60) | 50. Ospedale di Sondalo (5) |
| 12. Ospedale S. Gerardo di Monza (257) | 34. IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (2) | 51. Ospedale di Sondrio (5) |
| 13. Ospedale di Garbagnate Milanese (5) | 35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (53) | 52. Ospedale di Bozzolo (1) |
| 14. Ospedale di Lecco (66) | 36. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia (160) | 53. Ospedale di Lodi (1) |
| 15. Ospedale di Merate (12) | 37. IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli (3) | 54. IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (2) |
| 16. Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (81) | 38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia (95) | 55. Ospedale Valduce di Como (3) |
| 17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo (111) | 39. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (34) | |
| 18. Ospedale di Treviglio (5) | | |
| 19. Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (275) | | |
| 20. Ospedale di Mantova (30) | | |
| 21. Ospedale di Cremona (18) | | |

Figura 3.5. Percentuale (%) dei codici attribuiti per cui è stato censito almeno un caso, per ciascun Presidio. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento, al 31 dicembre 2018.



1. Ospedale Niguarda di Milano (130)
2. Ospedale L. Sacco di Milano (109)
3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano (47)
4. Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano (18)
5. Ospedale S. Paolo di Milano (137)
6. Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano (24)
7. Presidio Ospedaliero CTO di Milano (5)
8. Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano (26)
9. Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo (1)
10. Ospedale di Legnano (46)
11. Ospedale di Magenta (24)
12. Ospedale S. Gerardo di Monza (257)
13. Ospedale di Garbagnate Milanese (5)
14. Ospedale di Lecco (66)
15. Ospedale di Merate (12)
16. Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (81)
17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo (111)
18. Ospedale di Treviglio (5)
19. Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (275)
20. Ospedale di Mantova (30)
21. Ospedale di Cremona (18)

22. Ospedale di Crema (6)
23. Ospedale di Gallarate (6)
24. Ospedale di Busto Arsizio (7)
25. Ospedale di Saronno (3)
26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (29)
27. Ospedale F. Del Ponte di Varese (11)
29. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano (11)
30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (118)
31. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (337)
32. IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano (178)
33. IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano (60)
34. IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (2)
35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (53)
36. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia (160)
37. IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli (3)
38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia (95)
39. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (34)

40. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano (13)
41. Ospedale San Giuseppe di Milano (23)
42. Casa di Cura del Policlinico di Milano (5)
43. I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia (4)
44. Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (4)
45. I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (2)
46. Ospedale di Montichiari (9)
47. IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano (3)
48. Ospedale di Vimercate (3)
49. IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano (1)
50. Ospedale di Sondalo (5)
51. Ospedale di Sondrio (5)
52. Ospedale di Bozzolo (1)
53. Ospedale di Lodi (1)
54. IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (2)
55. Ospedale Valduce di Como (3)

3.3. MALATI RARI CENSITI E MALATTIE RARE CENSITE

Le 42.527 schede di diagnosi censiscono 41.227 malati rari: per 1.220 pazienti sono state inserite nel ReLMaR due schede di diagnosi, per 37 pazienti ne sono state inserite tre, mentre per 2 pazienti sono state inserite 4 schede di diagnosi. Si tratta di pazienti affetti da più di una malattia rara (l'applicativo RMR richiede infatti che per ciascuna condizione rara diagnosticata, venga redatta una scheda di diagnosi) oppure di pazienti censiti da più Presidi della Rete per la stessa malattia rara.

Poiché la popolazione di riferimento è costituita da tutti i pazienti assistiti dai Presidi della Rete, nel ReLMaR sono censiti sia pazienti residenti in Lombardia che in altre regioni. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 16,5% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane, in particolare da Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Sicilia, Puglia, Toscana (tabella 3.6 e figura 3.6).

La tabella 3.7 e le figure 3.7 e 3.8 descrivono il numero di malati rari assistiti e censiti da ciascun Presidio, distinguendo i pazienti residenti in Lombardia dai non residenti. Si può notare come la somma dei pazienti in carico a ciascun Presidio sia superiore al numero di malati rari censiti nel ReLMaR. Tale apparente discrepanza dipende dalla mobilità intra-regionale, cioè dalla possibilità che un paziente venga censito da più Presidi della Rete. I dati del ReLMaR mostrano che tale fenomeno si è verificato per 951 malati rari, di cui 930 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 21 sono stati censiti in tre diversi Presidi.

I casi di malattia rara censiti sono 41.464 (229 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare, mentre 4 pazienti hanno ricevuto la diagnosi per tre malattie rare diverse) e riguardano 617 diverse malattie rare, il 69,6% di quelle sorvegliate dal ReLMaR (tabella 3.8 e figura 3.9). Nel 38% dei casi è stato redatto almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione di farmaci) (tabella 3.9 e figura 3.10).

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

Per ogni categoria di appartenenza delle malattie rare, sono state analizzate le modalità di diagnosi utilizzate e i valori in percentuale sono stati riportati in tabella 3.10. L'analisi è stata eseguita sui casi di malattia rara per i quali è stata indicata la modalità di diagnosi (41.123 casi di malattia rara).

Per ogni piano terapeutico compilato dal 1° gennaio al 31 dicembre 2018, è stato analizzato il numero di prodotti prescritti; i valori dei principali indici statistici sono stati calcolati per categoria di appartenenza delle malattie rare (tabella 3.11).

I principali dati raccolti nel ReLMaR per ciascuna delle condizioni rare censite al 31 dicembre 2018 sono riassunti in tabella 3.12 (condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione). In essa si è ritenuto opportuno ricondurre le denominazioni delle malattie rare censite alla classificazione proposta dalla organizzazione di riferimento europea ORPHANET (www.orpha.net). Oltre alla denominazione in lingua inglese, per le malattie rare oggetto della presente analisi è stato quindi riportato, quando disponibile, il codice ORPHA¹¹. Per i pazienti che sono stati segnalati più di una volta all'interno del ReLMaR per la stessa malattia rara, viene considerata la scheda di diagnosi archiviata più recente.

Sono 97 le condizioni che raccolgono oltre 99 casi ciascuna, rappresentando complessivamente l'80% dei casi di malattia rara censiti; 223 ne raccolgono tra 99 e 10 (18% dei casi) e 309 ne raccolgono meno di 10 (3% dei casi).

Tabella 3.6. Distribuzione regionale dei malati rari censiti nel ReLMaR in base alla residenza. Cod = codice utilizzato in figura 3.6.

Cod	Residenza	Popolazione Residente ¹²	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
PIE	Piemonte	4.375.865	1.341	19,8
EMR	Emilia Romagna	4.452.629	890	13,1
VEN	Veneto	4.905.037	697	10,3
SIC	Sicilia	5.026.989	605	8,9
PUG	Puglia	4.048.242	519	7,6
TOS	Toscana	3.736.968	415	6,1
LIG	Liguria	1.556.981	365	5,4
CAM	Campania	5.826.860	340	5,0
LAZ	Lazio	5.896.693	310	4,6
CAL	Calabria	1.956.687	275	4,1
MAR	Marche	1.531.753	211	3,1
TAA	Trentino Alto Adige	1.067.648	164	2,4
SAR	Sardegna	1.648.176	163	2,4
FVG	Friuli Venezia Giulia	1.215.538	140	2,1
ABR	Abruzzo	1.315.196	130	1,9
UMB	Umbria	884.640	82	1,2
BAS	Basilicata	567.118	66	1,0
VDA	Valle d'Aosta	126.202	33	0,5
MOL	Molise	308.493	27	0,4
EST	Stato Estero	-	12	0,2
	Totale extra-regionali	50.447.715	6.785	100,0
	Lombardia	10.036.258	34.442	
	Totale	60.483.973	41.227	

Figura 3.6. Distribuzione regionale dei malati rari non residenti in Lombardia censiti nel ReLMaR.

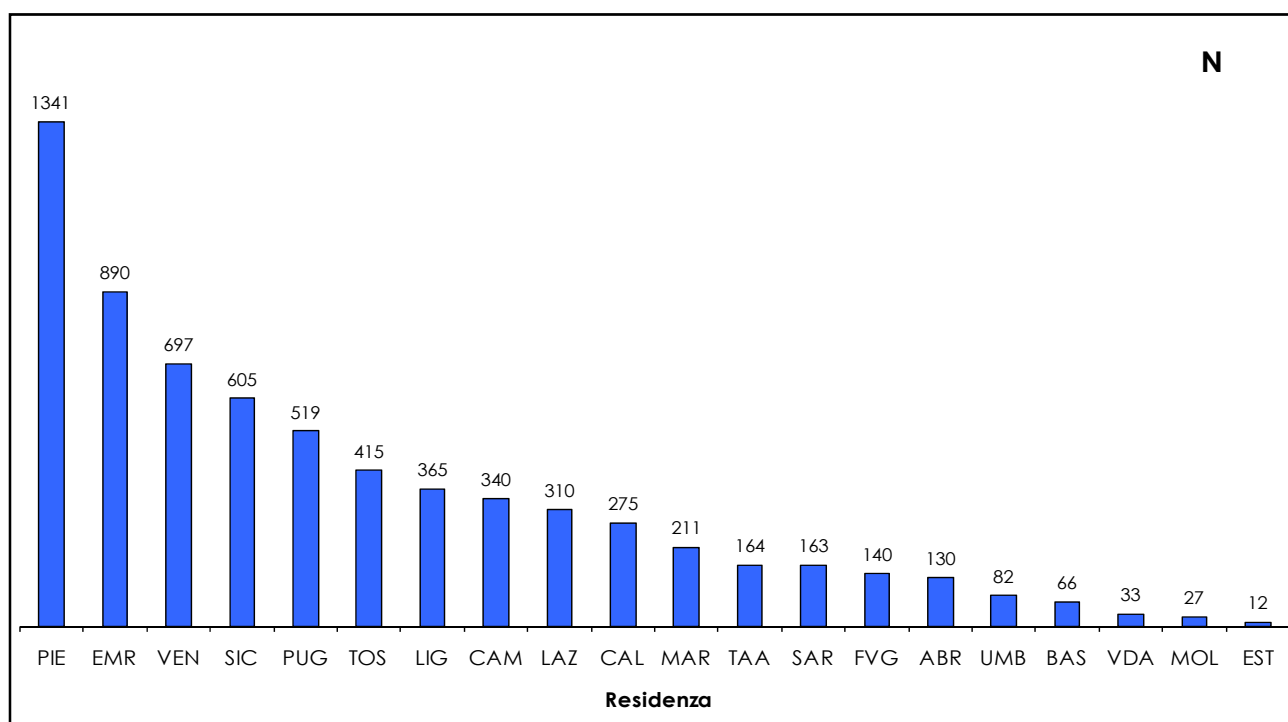


Tabella 3.7. La tabella descrive, per ciascun Presidio, il numero (N) dei malati rari assistiti e censiti residenti in Lombardia (LOM), il numero dei pazienti extra-regionali (E.R.) e la percentuale (%) della casistica rappresentata da questi ultimi.

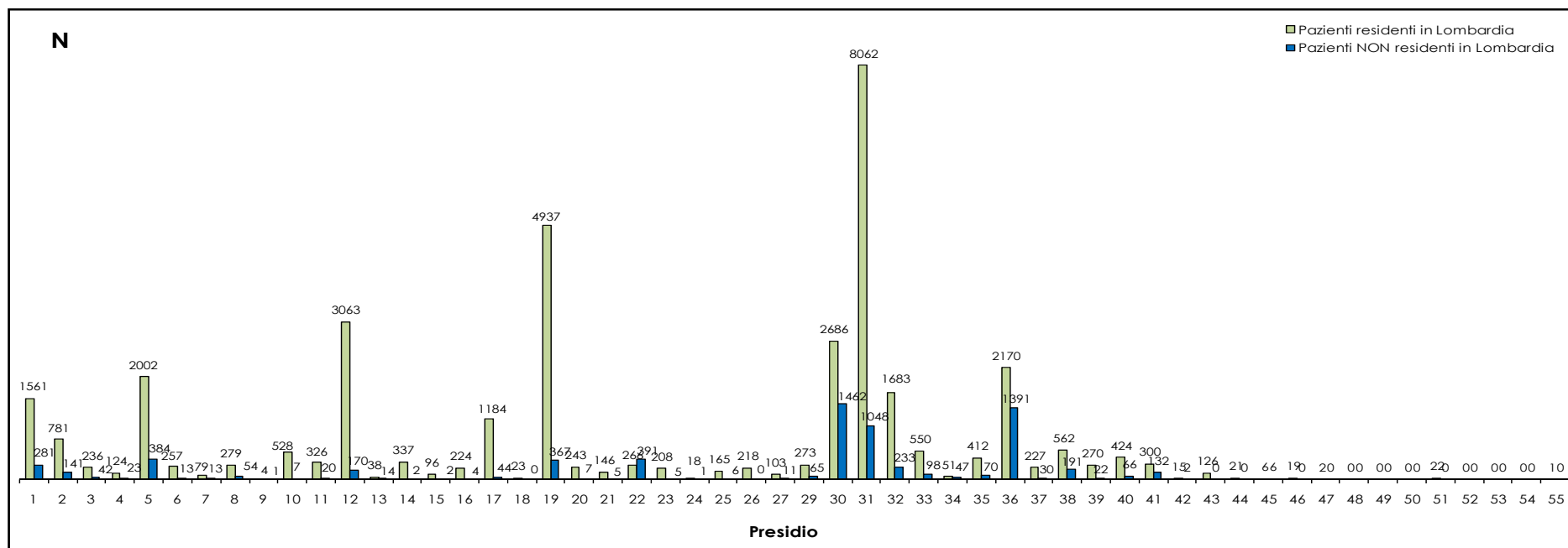
Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico.

Cod	Presidio della Rete	LOM (N)	E.R. (N)	E.R. (%)
1	Ospedale Niguarda di Milano	1561	281	15,3
2	Ospedale L. Sacco di Milano	781	141	15,3
3	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	236	42	15,1
4	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	124	23	15,6
5	Ospedale S. Paolo di Milano	2002	384	16,1
6	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	257	13	4,8
7	Presidio Ospedaliero CTO di Milano	79	13	14,1
8	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	279	54	16,2
9	Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	4	1	20,0
10	Ospedale di Legnano	528	7	1,3
11	Ospedale di Magenta	326	20	5,8
12	Ospedale S. Gerardo di Monza	3063	170	5,3
13	Ospedale di Garbagnate Milanese	38	14	26,9
14	Ospedale di Lecco	337	2	0,6
15	Ospedale di Merate	96	2	2,0
16	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia	224	4	1,8
17	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1184	44	3,6
18	Ospedale di Treviglio	23	0	0,0
19	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4937	367	6,9
20	Ospedale di Mantova	243	7	2,8
21	Ospedale di Cremona	146	5	3,3
22	Ospedale di Crema	266	391	59,5
23	Ospedale di Gallarate	208	5	2,3
24	Ospedale di Busto Arsizio	18	1	5,3
25	Ospedale di Saronno	165	6	3,5
26	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	218	0	0,0
27	Ospedale F. Del Ponte di Varese	103	11	9,6
29	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	273	65	19,2
30	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	2686	1462	35,2
31	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8062	1048	11,5
32	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1683	233	12,2
33	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	550	98	15,1
34	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese	51	47	48,0
35	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	412	70	14,5
36	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2170	1391	39,1
37	IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	227	30	11,7
38	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	562	191	25,4
39	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini	270	22	7,5

Cod	Presidio della Rete	LOM (N)	E.R. (N)	E.R. (%)
40	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	424	66	13,5
41	Ospedale San Giuseppe di Milano	300	132	30,6
42	Casa di Cura del Policlinico di Milano	15	2	11,8
43	I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	126	0	0,0
44	Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia	21	0	0,0
45	I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza	6	6	50,0
46	Ospedale di Montichiari	19	0	0,0
47	IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	2	0	0,0
48	Ospedale di Vimercate	0	0	-
49	IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	0	0	-
50	Ospedale di Sondalo	0	0	-
51	Ospedale di Sondrio	22	0	0,0
52	Ospedale di Bozzolo	0	0	-
53	Ospedale di Lodi	0	0	-
54	IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo	0	0	-
55	Ospedale Valduce di Como	1	0	0,0

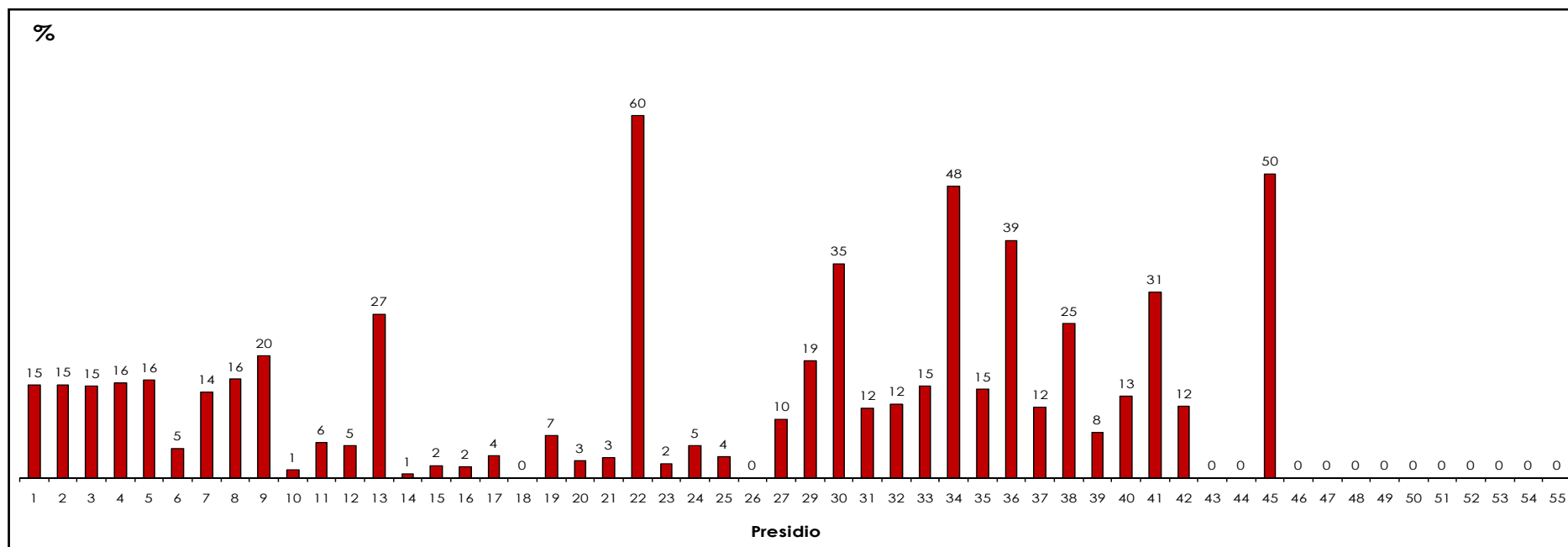
Nota: il numero 28 non è attualmente attribuito ad alcun Presidio. Il numero totale di Presidi della Rete Regionale Malattie Rare è: 54.

Figura 3.7. Numero dei malati rari assistiti e censiti per ciascun Presidio, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento, al 31 dicembre 2018.



- | | | |
|---|--|--|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. Ospedale Niguarda di Milano (130) 2. Ospedale L. Sacco di Milano (109) 3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano (47) 4. Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano (18) 5. Ospedale S. Paolo di Milano (137) 6. Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano (24) 7. Presidio Ospedaliero CTO di Milano (5) 8. Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano (26) 9. Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo (1) 10. Ospedale di Legnano (46) 11. Ospedale di Magenta (24) 12. Ospedale S. Gerardo di Monza (257) 13. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo (111) 14. Ospedale di Lecco (66) 15. Ospedale di Merate (12) 16. Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (81) 17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo (111) 18. Ospedale di Treviglio (5) 19. Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (275) 20. Ospedale di Mantova (30) 21. Ospedale di Cremona (18) | <ol style="list-style-type: none"> 22. Ospedale di Crema (6) 23. Ospedale di Gallarate (6) 24. Ospedale di Busto Arsizio (7) 25. Ospedale di Saronno (3) 26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (29) 27. Ospedale F. Del Ponte di Varese (11) 29. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano (11) 30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (118) 31. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (337) 32. IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano (178) 33. IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano (60) 34. IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (2) 35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (53) 36. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia (160) 37. IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli (3) 38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia (95) 39. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (34) | <ol style="list-style-type: none"> 40. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano (13) 41. Ospedale San Giuseppe di Milano (23) 42. Casa di Cura del Policlinico di Milano (5) 43. I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia (4) 44. Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (4) 45. I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (2) 46. Ospedale di Montichiari (9) 47. IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano (3) 48. Ospedale di Vimercate (3) 49. IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano (1) 50. Ospedale di Sondalo (5) 51. Ospedale di Sondrio (5) 52. Ospedale di Bozzolo (1) 53. Ospedale di Lodi (1) 54. IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (2) 55. Ospedale Valduce di Como (3) |
|---|--|--|

Figura 3.8. In figura la percentuale della casistica di ciascun Presidio rappresentata dai NON residenti. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento, al 31 dicembre 2018.



1. Ospedale Niguarda di Milano (130)
2. Ospedale L. Sacco di Milano (109)
3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano (47)
4. Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano (18)
5. Ospedale S. Paolo di Milano (137)
6. Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano (24)
7. Presidio Ospedaliero CTO di Milano (5)
8. Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano (26)
9. Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo (1)
10. Ospedale di Legnano (46)
11. Ospedale di Magenta (24)
12. Ospedale S. Gerardo di Monza (257)
13. Ospedale di Garbagnate Milanese (5)
14. Ospedale di Lecco (66)
15. Ospedale di Merate (12)
16. Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia (81)
17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo (111)
18. Ospedale di Treviglio (5)
19. Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (275)
20. Ospedale di Mantova (30)
21. Ospedale di Cremona (18)

22. Ospedale di Crema (6)
23. Ospedale di Gallarate (6)
24. Ospedale di Busto Arsizio (7)
25. Ospedale di Saronno (3)
26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (29)
27. Ospedale F. Del Ponte di Varese (11)
29. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano (11)
30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (118)
31. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (337)
32. IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano (178)
33. IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano (60)
34. IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (2)
35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (53)
36. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia (160)
37. IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli (3)
38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia (95)
39. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (34)

40. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano (13)
41. Ospedale San Giuseppe di Milano (23)
42. Casa di Cura del Policlinico di Milano (5)
43. I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia (4)
44. Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (4)
45. I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (2)
46. Ospedale di Montichiari (9)
47. IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano (3)
48. Ospedale di Vimercate (3)
49. IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano (1)
50. Ospedale di Sondalo (5)
51. Ospedale di Sondrio (5)
52. Ospedale di Bozzolo (1)
53. Ospedale di Lodi (1)
54. IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (2)
55. Ospedale Valduce di Como (3)

Tabella 3.8. Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	2	2 (100%)
2	Tumori	13	11 (85%)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	27	17 (63%)
4	Malattie del metabolismo	209	142 (68%)
5	Malattie del sistema immunitario	35	28 (80%)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	49	47 (96%)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	117	96 (82%)
8	Malattie dell'apparato visivo	29	26 (90%)
9	Malattie del sistema circolatorio	19	17 (89%)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	17	10 (59%)
11	Malattie dell'apparato digerente	12	6 (50%)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	14	13 (93%)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	41	30 (73%)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	13	11 (85%)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	282	158 (56%)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	7	3 (43%)
Totale		886	617 (70%)

Figura 3.9. Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

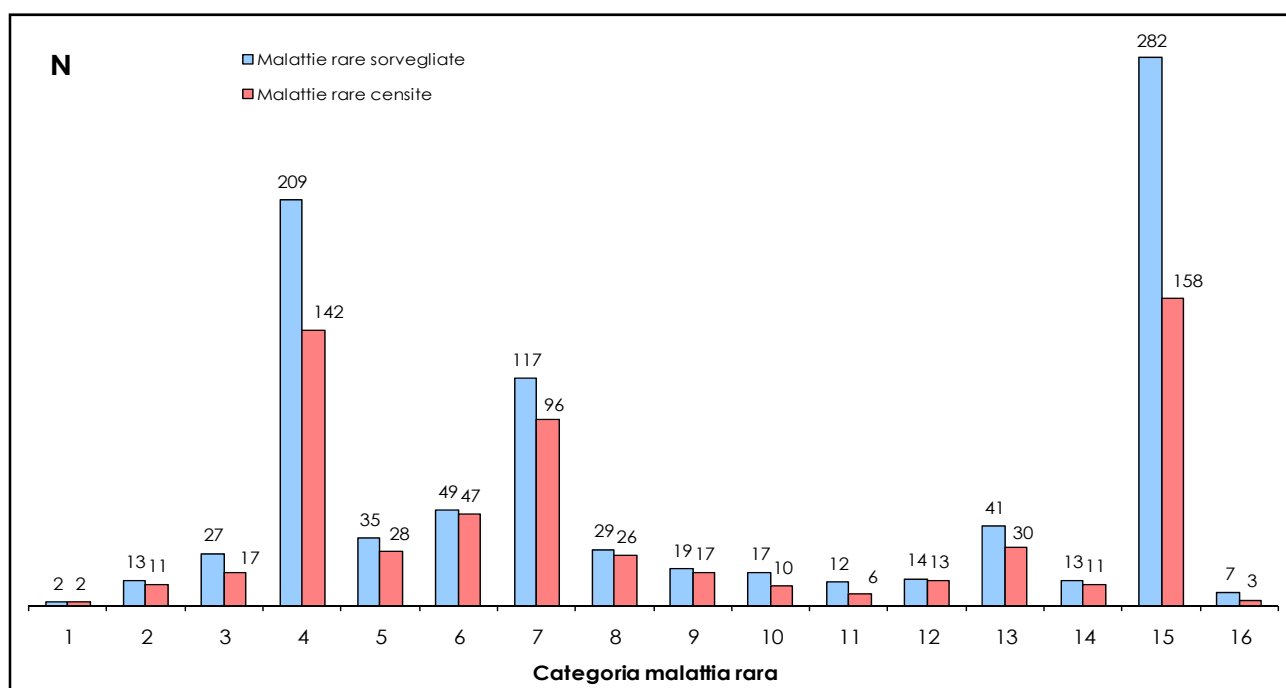


Tabella 3.9. Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Casi di MR	Casi con ≥ 1 PT (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	95	28 (29%)
2	Tumori	1.717	113 (7%)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	1.463	843 (58%)
4	Malattie del metabolismo	4.521	1.992 (44%)
5	Malattie del sistema immunitario	1.386	653 (47%)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	5.676	1.815 (32%)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	7.558	3.874 (51%)
8	Malattie dell'apparato visivo	2.623	27 (1%)
9	Malattie del sistema circolatorio	3.879	1.861 (48%)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	905	351 (39%)
11	Malattie dell'apparato digerente	496	190 (38%)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	1.029	650 (63%)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	1.826	1.287 (70%)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	1.493	1.196 (80%)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	6.762	1.058 (16%)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	35	5 (14%)
Totale		41.464	15.943 (38%)

Figura 3.10. Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

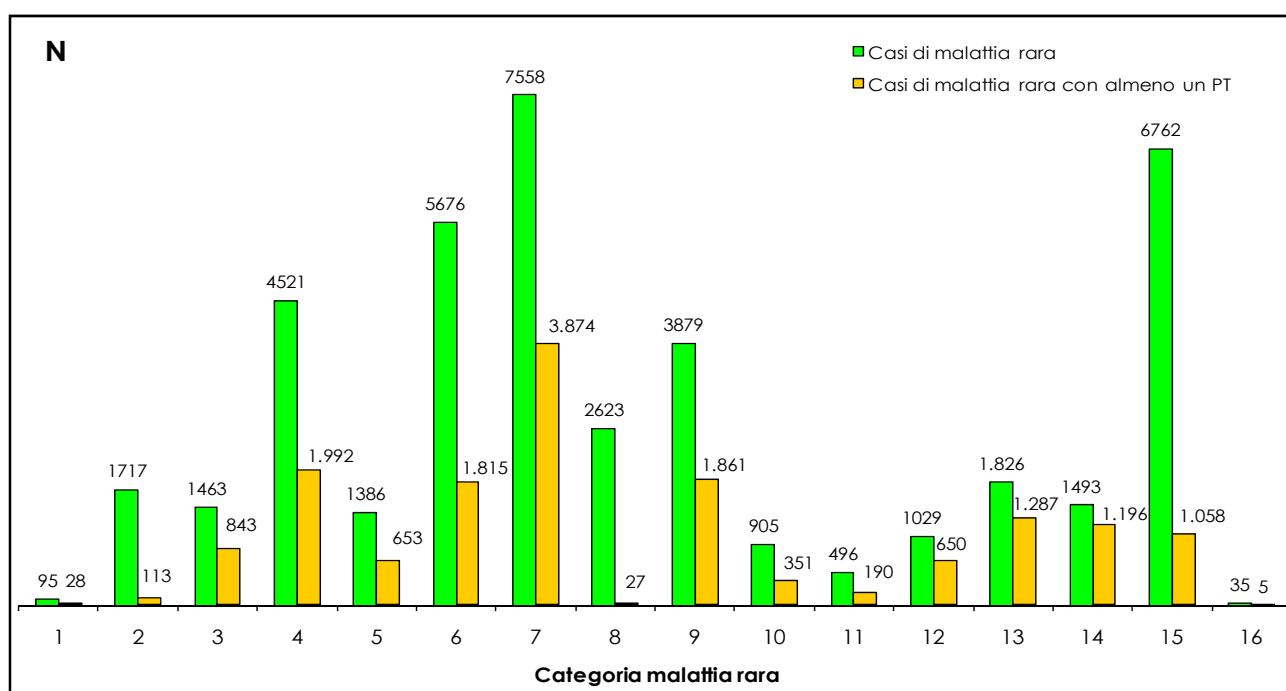


Tabella 3.10. Modalità di diagnosi in percentuale per categoria di malattia rara. CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Dati Clinici	Esami Strumentali	Indagini di laboratorio	Solo Dati clinici (A)	Solo Esami strumentali (B)	Solo Indagini di laboratorio (C)	A + B	A + C	B + C	A + B + C
1	Malattie infettive e parassitarie	78,49	46,24	90,32	0,00	0,00	21,51	9,68	32,26	0,00	36,56
2	Tumori	79,96	41,83	45,87	30,52	3,10	15,82	20,50	11,83	1,11	17,11
3	Malattie delle ghiandole endocrine	89,30	70,53	96,76	1,86	0,41	7,38	0,97	20,22	2,90	66,25
4	Malattie del metabolismo	64,39	41,85	97,62	1,07	0,33	28,96	0,98	28,12	6,31	34,23
5	Malattie del sistema immunitario	79,01	54,35	98,02	0,29	0,37	13,68	1,32	31,68	6,95	45,72
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	66,75	9,03	98,23	1,43	0,18	32,59	0,16	56,95	0,48	8,21
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	95,51	71,64	69,40	8,29	1,72	2,29	20,60	17,78	0,48	48,85
8	Malattie dell'apparato visivo	52,77	93,17	1,99	6,38	47,00	0,04	44,64	0,42	0,19	1,34
9	Malattie del sistema circolatorio	98,78	77,22	94,36	1,76	0,52	0,44	3,36	20,58	0,26	73,08
10	Malattie dell'apparato respiratorio	81,92	96,88	72,10	0,45	9,82	1,45	17,63	1,23	6,81	62,61
11	Malattie dell'apparato digerente	82,65	96,12	50,20	0,82	3,88	1,84	45,10	1,22	11,63	35,51
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	91,21	72,75	94,92	1,95	0,39	6,74	2,73	18,55	1,66	67,97
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	99,62	11,58	85,68	11,58	0,11	0,22	2,63	76,62	0,05	8,78

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Dati Clinici	Esami Strumentali	Indagini di laboratorio	Solo Dati clinici (A)	Solo Esami strumentali (B)	Solo Indagini di laboratorio (C)	A + B	A + C	B + C	A + B + C
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	99,80	88,27	97,99	0,34	0,00	0,13	1,68	11,26	0,07	86,53
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	91,48	58,59	54,84	14,11	3,34	4,34	27,71	22,96	0,84	26,70
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	88,57	85,71	77,14	5,71	5,71	2,86	11,43	5,71	2,86	65,71

Tabella 3.11. Analisi del numero di prodotti prescritti nei piani terapeutici compilati dal 1° gennaio 2018 al 31 dicembre 2018.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Totale PT	Totale Prodotti	Media	DS	Mediana	Min	Max
1	Malattie infettive e parassitarie	17	18	1,06	0,24	1	1	2
2	Tumori	75	88	1,17	0,38	1	1	2
3	Malattie delle ghiandole endocrine	283	523	1,85	1,39	1	1	11
4	Malattie del metabolismo	753	2598	3,45	3,32	2	1	31
5	Malattie del sistema immunitario	423	1417	3,35	3,23	3	1	26
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	1466	2742	1,87	2,18	1	1	20
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	1032	2872	2,78	2,95	2	1	32
8	Malattie dell'apparato visivo	13	32	2,46	1,65	2	1	6
9	Malattie del sistema circolatorio	428	1816	4,24	3,09	4	1	18
10	Malattie dell'apparato respiratorio	303	448	1,48	1,18	1	1	10
11	Malattie dell'apparato digerente	50	198	3,96	2,22	4	1	9
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	434	1647	3,79	2,55	3	1	20
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	483	2666	5,52	4,68	5	1	46
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	712	3677	5,16	3,61	4	1	26
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	324	1063	3,28	3,12	2	1	19
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0	0	-	-	-	-	-
Totale		6.796	21.805					

Tabella 3.12. Sintesi dei principali dati raccolti dal ReLMaR al 31.12.2018. (1/39)

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL ReLMaR
M/F	SESSO
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
DS	DEVIATION STANDARD
MIN/MAX	RANGE
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
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
	* IMPLEMENTATO DAL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

NOTE	COD	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	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	
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																							
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	32	27	5	41	38	50	11	51	28	70	54	11	56	35	72	57	12	58	35	79	
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	63	30	33	24	10	37	23	40	0	79	37	23	41	0	81	38	23	42	0	82	
	TOTALE		95	57	38	29	19	41	21	42	0	79	43	21	44	0	81	44	22	48	0	82	
2 - TUMORI																							
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	24	10	14	63	4	5	6	4	0	31	5	6	4	0	31	6	6	5	0	31	
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	24	10	14	4	17	1	2	0	0	8	1	2	1	0	9	5	8	1	0	37	
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	1	0	1	0	0	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59	
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	134	64	70	1	17	32	18	30	5	76	35	19	34	5	76	39	18	40	5	79	
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	148	1	147	55	66	41	12	40	0	72	43	12	42	1	72	46	12	44	1	75	
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	17	3	14	18	0	16	12	14	0	45	33	18	36	9	69	36	20	41	9	76	
	RBG010	Neurofibromatosi	1114	530	584	1	7	5	11	0	0	69	16	18	8	0	76	24	19	18	0	82	
		Neurofibromatosi tipo I * (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	1065	508	557	1	5	4	10	0	0	69	16	18	8	0	76	23	19	16	0	82	
		Neurofibromatosi tipo II * (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	36	14	22	6	42	24	16	25	0	59	31	19	30	2	71	38	16	37	13	71	
		Neurofibromatosi tipo III * (ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3)	13	8	5	0	23	33	16	31	0	57	43	12	44	26	61	45	12	47	26	63	

Tabella 3.12. (2/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	4	2	2	0	0	28	24	26	0	59	39	18	43	10	59	49	17	55	21	64
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	251	94	157	0	21	38	12	37	10	74	41	14	40	11	74	45	14	46	13	74
		Lynch sindrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)	251	94	157	0	21	38	12	37	10	74	41	14	40	11	74	45	14	46	13	74
	TOTALE		1717	714	1003	7	15	15	19	2	0	76	24	20	20	0	76	30	21	30	0	82
3 - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE																						
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	43	22	21	58	5	24	18	18	0	63	25	19	20	0	63	33	20	31	0	70
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	169	137	32	89	15	19	12	16	0	64	27	14	21	1	71	33	15	31	1	74
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	96	61	35	78	1	45	11	45	20	67	49	10	49	26	72	52	11	52	28	75
		Conn sindrome di	46	31	15	76	0	45	10	46	25	67	48	10	49	27	67	52	10	52	28	75
		Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	50	30	20	80	2	45	12	45	20	66	49	11	50	26	72	53	11	52	28	72
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	234	87	147	29	5	4	7	0	0	50	6	9	2	0	50	13	12	10	0	62
		17-alfa-idrossilasi deficit di * (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	2	0	2	50	0	13	13	13	0	25	17	8	17	9	25	24	7	24	17	30
		18-idrossilasi deficit di * (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoadosteronism type 1)	1	1	0	100	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	31	0	31	31	31
		21-idrossilasi deficit di * (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	225	84	141	28	5	4	7	0	0	50	6	9	1	0	50	13	12	10	0	62
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di * (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	6	2	4	50	0	5	7	0	0	17	7	7	6	0	18	15	12	16	0	36
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	28	24	4	61	4	9	9	10	0	45	12	10	11	0	46	20	14	14	1	54
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	35	28	7	91	9	19	11	16	0	47	22	13	17	0	54	28	16	23	0	60
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	204	39	165	74	0	38	17	38	1	79	43	17	44	1	79	45	16	46	3	87
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I * (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	7	2	5	14	0	19	18	13	2	57	23	18	16	2	59	29	20	23	3	63
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	40	10	30	75	0	38	16	38	5	75	42	16	42	6	75	49	14	47	8	87

Tabella 3.12. (3/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III * (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	157	27	130	76	1	38	17	39	1	79	44	17	45	1	79	45	16	47	10	79
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	595	49	546	48	4	7	1	7	0	10	7	1	8	0	10	9	2	9	1	18
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA3221; Generalized resistance to thyroid hormone)	22	7	15	73	0	21	18	22	0	54	23	19	24	0	60	35	21	37	4	76
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	37	16	21	70	8	27	16	25	0	62	29	18	25	1	62	36	19	38	3	72
		Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	15	7	8	87	0	35	16	37	0	62	39	15	39	7	62	46	16	51	17	72
		Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)	22	9	13	59	14	21	15	20	1	49	22	16	20	1	60	30	18	27	3	64
	TOTALE		1463	470	993	58	5	16	17	8	0	79	19	18	9	0	79	23	19	13	0	87
4 - MALATTIE DEL METABOLISMO																						
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1302	701	601	44	18	3	9	0	0	67	6	13	0	0	73	14	16	8	0	74
		Acidemia glutarica non tipizzata	7	5	2	86	29	5	12	0	0	35	6	14	0	0	39	8	13	1	0	39
		Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2
		Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	15	1	15	14	16	
		Acidemia metilmalonica non tipizzata	29	13	16	97	10	1	4	0	0	18	1	4	0	0	18	8	8	5	0	31
		Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)	3	1	2	100	67	9	12	0	0	26	18	12	26	0	27	20	14	28	0	31
		Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	3	3	0	100	0	3	4	0	0	8	3	4	0	0	8	6	5	5	0	13
		Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)	6	3	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	4	2	0	10	
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	57	27	30	88	9	8	14	0	0	53	13	17	3	0	66	18	18	12	0	73
		Aciduria idrossiglutarica (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA79314; ORPHA19; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria)	5	4	1	100	100	10	15	2	1	39	30	30	13	3	73	40	25	39	4	74
		Albinismo	190	107	83	3	49	0	2	0	0	23	9	14	2	0	65	11	14	4	0	65
		Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	14	10	4	86	0	13	14	8	0	45	39	17	44	0	60	48	15	52	19	69

Tabella 3.12. (4/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	8	3	5	75	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	20	8	20	6	30	
		Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	123	72	51	86	19	18	12	17	0	56	24	16	22	0	69	36	17	38	2	69
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	
		Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE) * (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	
		Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE) *	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) * (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	5	4	1	100	0	0	0	0	1	6	7	2	0	19	17	12	19	0	31	
		Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE) *	1	1	0	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14	
		Fanconi sindrome renale * (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	6	5	1	50	0	3	4	2	0	11	12	12	7	0	29	22	10	21	4	37
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	27	15	12	11	11	0	0	0	0	2	1	3	0	0	15	5	13	0	0	56
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	1	0	1	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	5	3	2	100	80	14	16	2	0	40	23	13	22	8	40	28	9	28	14	40
1E		Iperfenilalaninemia	690	359	331	38	11	0	0	0	0	11	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	37	21	16	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	3
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	7	3	4	71	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	5	7	0	0	17	
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14	
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1 Hyperprolinemia type 2)	3	3	0	33	0	0	0	0	0	3	2	4	0	4	10	2	12	7	12	
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	21	13	8	90	33	0	1	0	0	4	1	3	0	0	16	12	8	12	0	30
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE) (ORPHA394; Classic homocystinuria)	21	10	11	95	14	18	19	13	0	67	21	19	16	0	67	32	18	32	0	67
		Ornitina aminotransferasi deficit di * (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24
		Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia- homocitrullinuria syndrome)	3	2	1	100	0	23	27	5	2	61	35	25	38	2	64	37	27	39	4	69

Tabella 3.12. (5/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Tirosinemia non tipizzata	13	8	5	62	8	0	1	0	0	2	2	2	1	0	8	17	15	18	0	40
		Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2	5	
		Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	76	31	45	80	20	10	18	0	0	82	11	18	1	0	82	19	18	16	0	82
		Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	16	6	10	100	19	1	1	0	0	4	3	8	0	0	32	14	13	14	0	52
		Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	4	4	3	0	11	6	5	7	0	11
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	5	5	5	0	9	5	5	5	0	9
		Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	21	10	11	86	19	4	11	0	0	39	4	11	0	0	39	10	12	5	0	44
		N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20	20
		Oritina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	32	11	21	63	25	19	23	5	0	82	20	23	7	0	82	29	20	26	0	82
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito) (ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)	283	133	150	64	22	8	15	0	0	69	14	19	5	0	72	23	20	17	0	76
		Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	35	14	21	94	57	1	2	1	0	6	11	8	9	0	40	14	9	13	1	40
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	5	2	3	20	20	1	1	0	0	3	9	3	8	4	13	21	9	21	6	35
		Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	28	16	12	61	21	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	17	14	16	0	45
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	13	12	1	15	8	2	1	2	0	5	5	3	4	0	12	7	4	6	1	17
		Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	53	28	25	66	19	0	2	0	0	18	5	10	0	0	49	15	13	14	0	51
		Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	61	30	31	66	15	24	19	23	0	69	32	21	37	0	71	40	22	46	0	76

Tabella 3.12. (6/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	19	9	10	74	42	1	2	0	0	7	5	7	1	0	31	19	16	16	1	51
		Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
		Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	20	8	12	0	5	24	17	19	2	62	35	19	29	6	69	38	18	37	9	71
		Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	15	2	15	13	16
		Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	6	2	4	83	17	1	1	0	0	2	2	2	1	0	7	13	8	12	3	24
		Glicogeno-sintetasi deficit di * (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
		Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	34	8	26	91	3	1	2	0	0	10	9	13	3	0	44	15	14	9	0	47
		Iperossaluria primaria * (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	2	1	1	50	50	6	3	6	3	9	20	17	20	3	36	28	25	28	3	52
		Malattia da corpi poliglucosani (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease)	3	1	2	33	0	46	7	48	36	53	64	7	64	55	72	64	7	65	55	71
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	31	17	14	55	6	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	5	5	5	0	16
	RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III) (ORPHA101953; Rare dyslipidemia)	167	100	67	54	14	19	18	15	0	68	25	21	26	0	82	27	21	28	0	87
		Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	25	17	25	1	55
		Beta ossidazione deficit di * (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	63	35	28	78	13	13	21	1	0	68	15	23	1	0	77	16	23	4	0	79
		Carnitina muscolare deficit di * (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	12	3	9	92	0	21	15	27	0	42	21	16	27	0	45	22	15	27	0	44
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	5	3	2	80	0	24	17	25	0	47	36	20	38	1	57	38	17	40	9	57
1A		Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25

Tabella 3.12. (7/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Ipercolesterolemia familiare omozigote (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	8	5	3	75	13	12	11	8	1	29	23	17	24	1	43	36	11	37	16	49
		Ipertrigliceridemia familiare (ORPHA181425; Major hypertriglyceridemia)	24	18	6	4	0	26	14	26	0	56	38	17	41	0	82	38	16	41	0	87
		Ipoalfalipoproteinemia familiare * (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
		Ipo betalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	28	16	12	46	14	21	15	18	0	49	28	16	33	1	55	30	16	33	1	55
		Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di (ORPHA650; LCAT deficiency)	9	7	2	0	100	27	8	29	9	38	33	8	33	21	50	44	7	46	31	52
		Tangier malattia di (ORPHA31150; Tangier disease)	6	5	1	0	0	26	8	26	13	39	34	14	29	14	55	34	15	29	13	55
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	13	13	13	0	25	17	12	17	5	28
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari (ORPHA485631; Congenital bile acid synthesis defect)	2	2	0	50	50	15	15	15	0	30	40	4	40	36	43	42	3	42	39	45
		Xantomatosi cerebrotendinea (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	2	2	0	50	50	15	15	15	0	30	40	4	40	36	43	42	3	42	39	45
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	6	2	4	0	33	43	12	45	20	57	53	5	54	44	58	53	5	54	44	58
	RCG084	Malattie perossisomiali (ORPHA68373; Peroxisomal disease)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28
		Condrodisplasia punctata rizomelica (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	68	58	10	71	66	22	17	22	0	64	28	19	31	0	75	33	20	36	4	75
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi (ORPHA79169; Disorder of neurotransmitter metabolism and transport)	4	2	2	0	0	1	1	1	0	3	12	13	7	0	34	13	14	8	0	36
		Iperekplexia ereditaria * (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)	3	2	1	0	0	1	1	0	0	3	12	15	3	0	34	14	16	5	0	36
		Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di * (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	164	95	69	14	3	32	22	38	0	74	40	18	42	2	74	45	20	49	2	84
		Coproporfiria ereditaria (ORPHA79273; Hereditary coproporphyria)	7	3	4	14	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
		Porfiria acuta intermittente (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	23	8	15	0	4	34	15	37	3	57	35	14	38	6	57	37	15	39	7	62

Tabella 3.12. (8/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Porfiria cutanea tarda (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	72	60	12	10	1	50	13	51	0	74	52	10	54	23	74	61	13	62	24	84
1B		Porfiria eritropoietica	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
		Porfiria eritropoietica congenita (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	2	1	1	0	0	3	2	3	1	4	31	25	31	6	56	34	22	34	12	56
		Porfiria variegata (ORPHA79473; Porphyria variegata)	13	2	11	0	15	36	13	39	9	62	39	12	42	9	62	45	11	48	26	63
		Protoporfiria eritropoietica (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	46	21	25	33	2	5	7	2	0	37	24	16	21	2	65	28	16	27	2	66
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine (ORPHA79224; Disorder of purine or pyrimidine metabolism)	7	7	0	100	29	0	0	0	0	1	6	7	3	1	23	17	11	14	2	33
		Lesch-Nyhan malattia di (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	6	6	0	100	33	0	0	0	0	1	7	8	3	1	23	16	12	14	2	33
		Xantinuria (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RC0160	Iprofosfatasi (ORPHA436; Hypophosphatasia)	7	1	6	14	0	33	21	46	0	61	47	14	50	17	64	48	15	50	17	66
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE																						
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760) (ORPHA79174; Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism)	48	24	24	69	2	14	19	4	0	77	17	20	6	0	77	21	21	17	0	79
		Acidemia glutarica tipo II (SNE) * (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency)	3	1	2	100	0	17	12	25	0	27	25	19	30	0	45	37	27	53	0	59
		Deficit del trasporto carnitina (SNE) * (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	8	1	7	100	0	37	16	33	22	77	37	16	33	22	77	38	17	34	22	79
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	14	7	7	79	7	1	1	0	0	5	3	7	0	0	24	3	7	0	0	25
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	1	1	0	0	0	11	0	11	11	11	13	0	13	13	13	24	0	24	24	24
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA1572; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	4	3	1	0	0	11	10	8	1	27	12	10	10	1	28	13	9	10	5	28
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	14	9	5	57	0	16	20	8	0	67	21	22	13	0	70	27	21	22	2	70

Tabella 3.12. (9/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	3	2	1	67	0	17	19	5	2	44	19	22	5	2	50	41	13	32	31	59
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale (ORPHA223713; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder)	4	3	1	75	50	14	11	13	0	29	27	19	27	0	52	29	16	29	7	52
		Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)	4	3	1	75	50	14	11	13	0	29	27	19	27	0	52	29	16	29	7	52
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale (ORPHA254758; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies)	17	8	9	88	24	47	17	49	13	69	56	18	62	14	88	59	18	63	23	88
		Miopia mitocondriale a trasmissione materna * (ORPHA254788; Maternally-inherited mitochondrial myopathy)	4	2	2	75	50	63	5	63	57	69	73	10	71	62	88	77	7	76	69	88
		Oftalmoplegia esterna progressiva * (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)	12	6	6	92	8	42	17	42	13	68	51	18	52	14	78	53	17	55	23	78
		Sindrome NARP * (ORPHA644; NARP syndrome)	1	0	1	100	100	42	0	42	42	42	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	100	41	59	69	46	28	18	28	0	65	36	19	36	0	78	38	19	39	0	79
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	67	35	32	45	22	38	19	42	0	73	43	18	48	4	76	48	17	52	10	79
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	159	98	61	57	41	25	17	24	0	69	33	17	32	0	76	34	17	34	4	78
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers Huttenlocher syndrome)	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	Keams-Sayre sindrome di (ORPHA480; Keams-Sayre syndrome)	119	49	70	63	45	32	18	31	0	80	42	19	41	1	82	46	18	45	1	83
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	5	3	2	80	20	2	3	0	0	6	9	11	0	0	25	15	12	16	1	32
		Deficit del coenzima Q10 * (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)	5	3	2	80	20	2	3	0	0	6	9	11	0	0	25	15	12	16	1	32
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	105	51	54	88	44	3	7	0	0	40	6	10	2	0	51	10	11	7	0	51
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	2	1	1	50	0	21	3	21	18	23	29	7	29	22	36	32	10	32	22	42

Tabella 3.12. (10/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)	2	1	1	50	0	21	3	21	18	23	29	7	29	22	36	32	10	32	22	42
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																						
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	193	93	100	58	19	25	20	21	0	69	31	20	30	0	71	35	19	34	0	76
		Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	135	58	77	57	24	29	20	28	0	69	34	19	34	0	71	38	18	38	2	76
		Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	43	25	18	58	2	15	16	7	0	58	22	20	19	0	69	32	19	32	0	70
		Niemann-Pick malattia di (ORPHA77292; ORPHA77293; ORPHA646; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann-Pick disease type A; Niemann-Pick disease type B; Niemann-Pick disease type C; Niemann-Pick disease type C, adult neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, juvenile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form; Niemann-Pick disease type D; Niemann-Pick disease type E)	15	10	5	60	13	14	12	11	0	38	20	15	21	0	55	22	15	21	0	55
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	97	61	36	67	40	2	4	1	0	38	4	7	3	0	53	14	12	10	0	59
		Mucopolisaccaridosi non tipizzata *	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
		Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	21	8	13	62	48	1	2	0	0	7	4	7	1	0	32	13	13	9	0	41
		Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	26	26	0	77	31	4	7	2	0	38	6	10	3	1	53	16	11	14	1	54
		Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	19	10	9	58	32	2	3	1	0	11	5	3	4	1	12	11	7	10	1	27
		Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	23	12	11	57	48	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	18	16	13	0	59
		Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	6	3	3	100	67	0	0	0	0	1	2	1	2	0	4	7	4	6	2	14
		Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	8	6	2	38	38	6	5	7	0	14	7	6	10	0	14	10	7	14	0	17
		Mucolipidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidosis type II)	4	4	0	25	25	4	6	0	0	14	4	6	0	0	14	4	6	1	0	15
		Mucolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidosis type III)	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17

Tabella 3.12. (11/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Mucopolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucopolipidosis type IV)	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	12	0	12	12	12	15	0	15	15	15
	RCG091	Oligosaccaridosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	11	6	5	73	36	6	7	3	0	25	19	13	19	3	50	32	11	34	13	53
		Galattosialidosi	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	36	0	36	36	36
		Mannosidosi (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	7	5	2	100	43	3	2	3	0	7	16	7	17	4	29	32	9	34	19	43
		Sialidosi (ORPHA309294; Sialidosis)	3	1	2	0	0	14	9	14	2	25	25	19	21	3	50	29	17	22	13	53
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	6	2	4	50	33	2	3	1	0	9	5	5	4	0	13	9	8	7	0	20
		Gangliosidosi-GM1 * (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	5	2	3	60	40	3	3	2	0	9	6	5	6	0	13	10	8	13	0	20
		Gangliosidosi-GM2 * (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	4	0	4	75	50	4	1	4	3	5	6	1	6	5	6	7	2	7	5	10
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	5	3	2	60	20	17	11	11	8	36	20	13	14	8	44	25	14	21	8	44
		Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo * (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	5	3	2	60	20	17	11	11	8	36	20	13	14	8	44	25	14	21	8	44
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI																						
	RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato (ORPHA79171; ORPHA285657; Disorder of cobalamin metabolism and transport; Disorder of folate metabolism and transport)	7	3	4	100	29	4	7	0	0	17	5	7	0	0	18	10	8	7	0	22
		Cobalamina C deficit congenito di (ORPHA26; Methylmalonic acidemia with homocystinuria)	7	3	4	100	29	4	7	0	0	17	5	7	0	0	18	10	8	7	0	22
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D (ORPHA289098; Disorders of vitamin D metabolism)	2	2	0	100	0	24	2	24	22	26	59	12	59	47	71	63	12	63	51	75
		Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1 (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	2	2	0	100	0	24	2	24	22	26	59	12	59	47	71	63	12	63	51	75
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	46	20	26	93	4	9	16	1	0	63	17	20	4	0	68	26	21	21	0	68
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040) (ORPHA309833; Disorder of other vitamins and cofactors metabolism and transport)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10

Tabella 3.12. (12/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxal phosphate-responsive seizures)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI																						
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (ORPHA309842; Disorder of iron metabolism and transport)	512	405	107	5	8	44	15	45	0	83	46	15	46	0	83	51	15	52	7	88
1A		Anemia microcitica ereditaria	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
1B		Emocromatosi ereditaria	235	197	38	4	9	46	14	48	6	77	48	14	49	7	77	54	14	55	8	88
		Emocromatosi ereditaria non determinata	25	21	4	8	8	45	17	51	8	71	46	16	52	12	72	47	16	52	12	72
		Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of hemochromatosis type 1)	203	158	45	5	3	44	15	43	9	83	46	15	44	11	83	50	15	49	12	84
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	4	2	2	50	50	32	13	28	20	54	40	9	37	31	54	40	8	38	31	54
		Emocromatosi ereditaria tipo 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	2	2	0	50	0	50	17	50	33	66	55	12	55	43	67	67	0	67	67	67
		Emocromatosi ereditaria tipo 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	18	12	6	0	22	37	15	34	14	61	42	16	44	19	71	43	17	44	19	71
		IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) * (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	10	1	9	20	20	27	21	28	0	60	29	22	33	0	64	32	19	33	7	65
		Sindrome iperferritinemia-cataratta (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	14	11	3	0	7	42	14	40	19	70	43	14	41	20	72	46	13	44	20	72
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	7	4	3	57	29	45	11	37	35	60	50	10	49	39	66	53	8	52	42	66
	RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
		Menkes sindrome di (ORPHA565; Menkes disease)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	116	64	52	85	27	16	13	13	0	54	19	13	15	1	55	32	16	34	1	61
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																						
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	8	4	4	63	0	1	3	0	0	10	8	10	4	0	30	12	15	5	0	44
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis)	739	456	283	25	46	54	19	59	0	85	58	16	60	2	86	59	16	63	2	88
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	6	2	4	17	0	6	13	0	0	34	10	13	3	0	36	15	13	11	0	36
	TOTALE		4521	2601	1920	44	25	23	25	12	0	85	27	25	23	0	88	32	24	31	0	88

Tabella 3.12. (13/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO																						
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	9	5	4	67	11	16	8	17	5	28	30	13	29	9	57	57	14	58	33	79
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	290	148	142	15	33	39	19	42	0	75	43	20	46	0	75	46	19	49	0	84
	RCG150	Istiocitosi croniche	172	89	83	10	30	31	20	29	0	86	32	20	31	0	87	37	19	37	1	89
		Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans *	1	1	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14
		Erdheim Chester malattia di * (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	5	5	0	100	20	56	16	65	36	72	59	14	66	41	72	60	15	65	41	76
		Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	156	78	78	7	30	29	19	29	0	86	30	19	30	0	87	35	19	36	1	89
1D		Istiocitosi non a cellule di Langerhans	10	5	5	20	30	39	19	38	0	69	40	18	38	7	69	47	16	45	14	71
	RCG160	Immunodeficienze primarie (ORPHA101997; Primary immunodeficiency)	486	266	220	41	26	14	18	5	0	78	20	20	13	0	79	26	20	22	0	87
		Agammaglobulinemia (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	71	66	5	23	44	3	7	1	0	40	5	8	3	0	41	17	12	16	0	53
		Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) * (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
		Difetto idiopatico di CD4 * (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	12	7	5	92	50	8	13	3	0	42	19	13	13	4	43	23	13	18	5	48
		DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090) (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	105	55	50	15	12	1	5	0	0	31	6	10	0	0	48	8	10	4	0	50
		Duncan sindrome di * (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12	18
		Immunodeficienza combinata grave * (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	12	3	9	33	33	14	21	3	0	68	16	21	5	0	69	20	22	11	0	69
		Immunodeficienza comune variabile * (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	254	115	139	53	25	24	19	19	0	78	31	19	30	0	79	38	18	38	3	87
		Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento * (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	3	1	2	100	0	6	6	3	1	15	11	5	13	5	16	12	5	14	6	17
		Iper-IgE Sindrome * (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	20	11	9	60	25	2	4	0	0	17	11	11	6	0	35	19	12	16	0	42
		Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) * (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	4	4	0	50	50	1	2	0	0	5	5	5	5	0	12	13	8	16	0	21
		Wiskott-Aldrich sindrome di * (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	2	2	0	50	0	7	7	7	0	14	9	9	9	0	18	34	11	34	23	44

Tabella 3.12. (14/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)	104	50	54	94	13	24	21	17	0	78	27	21	20	1	78	31	20	27	2	78
		Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico * (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)	26	12	14	92	4	7	5	5	0	17	10	8	8	1	42	17	12	16	2	50
		CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)	3	1	2	100	0	9	6	6	3	17	27	16	17	15	50	27	16	17	15	50
		Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	5	2	3	80	20	0	0	0	0	1	12	11	9	2	33	21	10	23	10	38
		Malattia di Still a esordio nell'adulto * (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	32	17	15	100	22	36	13	34	18	65	38	13	37	18	66	40	12	39	20	66
		Malattia IgG4-correlata * (ORPHA284264; IgG4-related disease)	16	12	4	88	6	57	14	57	27	78	59	15	59	27	78	59	15	62	27	78
		Muckle-Wells sindrome di * (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	3	2	1	100	0	4	4	1	0	10	7	5	6	2	13	16	3	16	12	20
		Osteomielite multifocale ricorrente cronica * (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	16	4	12	100	19	13	8	11	6	41	14	8	13	8	42	19	10	16	9	55
		Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 * (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)	3	0	3	67	0	14	11	8	4	29	19	11	12	10	35	19	11	12	11	35
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	70	38	32	86	33	15	12	15	0	58	29	16	27	2	66	36	17	37	2	77
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	11	6	5	100	27	9	8	4	0	20	33	12	35	14	53	42	13	45	15	60
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	237	54	183	89	8	37	13	35	11	72	40	13	38	11	78	46	13	46	17	81
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	7	4	3	86	0	63	15	64	30	80	65	15	66	33	80	67	15	69	33	80
	TOTALE		1386	660	726	47	24	26	21	25	0	86	31	21	31	0	87	36	20	38	0	89

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	1310	627	683	44	10	9	14	2	0	74	13	17	3	0	75	29	17	30	0	80
		Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	306	143	163	47	5	5	9	2	0	64	7	11	3	0	64	19	16	12	0	68
		Anemia diseritropoietica congenita * (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	44	23	21	25	39	12	14	4	0	53	25	17	27	0	61	35	16	37	2	71
		Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	5	2	3	60	20	9	10	1	0	25	25	29	2	1	68	37	23	39	7	68
		Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	16	9	7	56	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	4	13	8	13	0	30

Tabella 3.12. (15/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Drepanocitosi - beta talassemia * (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	7	4	3	71	0	12	13	7	0	39	13	14	7	2	41	29	17	25	2	59
		Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)	6	3	3	0	33	5	4	5	0	12	6	4	6	0	13	11	6	12	4	22
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11
		Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di * (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
		Piruvato chinasi deficit di * (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	23	13	10	9	43	11	16	0	0	65	19	16	17	0	65	30	18	23	0	65
		Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	280	145	135	19	21	17	18	10	0	71	24	20	22	0	74	30	19	29	0	80
		Talassemia intermedia (ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia; Hemoglobin H disease)	65	22	43	66	6	14	20	4	0	74	22	23	14	0	74	39	20	39	1	79
		Talassemia major (ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major; Hb Bart's hydrops fetalis)	113	46	67	82	8	0	1	0	0	4	0	1	0	0	12	35	15	39	0	58
1C		Talassemie	443	216	227	47	3	8	13	1	0	61	10	16	1	0	75	31	14	32	0	77
	RD0010	Sindrome emolitica uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	270	113	157	13	11	11	16	4	0	78	12	17	4	0	78	16	16	9	0	78
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	58	24	34	47	9	45	17	44	16	80	45	18	45	16	80	51	17	51	16	86
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (ORPHA68334; ORPHA248361; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect; Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect)	3621	2090	1531	29	11	13	20	0	0	82	29	20	28	0	83	39	20	38	0	95
		Afibrinogenemia * (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	5	3	2	0	20	8	14	0	0	36	26	11	29	6	37	30	14	29	7	49
		Antitrombina deficit di * (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	118	43	75	10	9	23	20	21	0	78	33	17	31	6	79	38	19	36	6	91
		Disfibrinogenemia * (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	31	13	18	3	13	21	25	3	0	76	39	19	39	3	76	41	17	42	12	78
1B		Disordini ereditari trombofilici	538	253	285	1	14	23	23	22	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
		Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	905	858	47	73	16	3	9	0	0	77	15	17	7	0	83	34	20	33	0	95

Tabella 3.12. (16/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	158	147	11	63	8	2	8	0	0	56	15	17	9	0	81	31	21	33	0	90
		Fattore II deficit di * (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	3	0	3	33	0	40	9	41	28	51	48	5	51	41	52	49	5	51	42	53
		Fattore V deficit di * (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	28	11	17	4	4	7	14	0	0	51	25	19	22	0	65	28	19	26	0	65
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di * (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata *	163	80	83	7	2	30	23	32	0	77	42	17	40	9	82	43	17	41	9	82
		Fattore V Leiden omozigote *	75	26	49	11	1	26	21	22	0	78	37	16	35	14	79	39	16	37	17	79
		Fattore VII deficit di * (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	121	54	67	11	3	8	16	0	0	82	28	20	24	0	82	33	22	30	1	87
		Fattore X deficit di * (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	10	7	3	0	10	6	9	0	0	28	9	8	6	0	28	12	7	12	3	28
		Fattore XI deficit di * (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	73	29	44	3	4	11	18	0	0	77	30	18	28	1	77	36	18	35	4	77
1B		Fattore XII deficit di	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	27	6	40
		Fattore XIII deficit di * (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	6	4	2	50	33	1	1	0	0	3	19	14	17	2	41	29	9	32	17	42
		Ipfibrinogenemia * (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	2	2	0	0	0	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27
		Plasminogeno deficit di * (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
		Proteina C deficit di * (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	306	131	175	1	11	18	21	14	0	82	36	17	34	0	82	42	18	41	7	83
		Proteina S deficit di * (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	437	157	280	2	12	20	21	20	0	79	39	16	38	3	82	43	16	41	4	93
		Protrombina G20210A omozigote *	24	9	15	0	13	31	24	35	0	79	46	14	44	20	79	46	15	44	20	79
		Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	612	259	353	37	8	8	16	0	0	76	28	19	25	0	82	39	21	38	0	89
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	36	8	28	11	11	8	16	0	0	59	30	23	29	0	70	35	20	37	1	70
		Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	2	0	2	0	50	6	6	6	0	12	49	19	49	30	67	51	17	51	34	67
		Piastrinopatia da difetto di secrezione * (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	27	4	23	11	4	10	18	0	0	59	33	22	35	1	70	39	18	40	6	70
		Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	7	4	3	14	29	1	1	0	0	3	14	19	1	0	53	18	20	8	1	56

Tabella 3.12. (17/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)	97	36	61	37	3	34	23	35	0	83	38	22	36	0	85	44	21	45	2	86
		Porpora trombocitopenica immune cronica * (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)	97	36	61	37	3	34	23	35	0	83	38	22	36	0	85	44	21	45	2	86
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	111	52	59	2	23	20	18	15	0	70	35	19	34	0	74	37	19	36	3	77
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	42	23	19	29	5	69	18	73	2	89	70	18	74	2	89	72	18	77	3	91
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	29	25	4	17	38	1	4	0	0	14	3	5	2	0	20	14	11	12	2	38
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	10	6	4	80	0	31	22	28	2	69	31	22	28	2	69	34	21	28	7	70
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	1	0	1	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	25	0	25	25	25
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)	9	6	3	44	33	2	5	0	0	15	2	5	1	0	15	16	12	21	0	31
		Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	9	6	3	44	33	2	5	0	0	15	2	5	1	0	15	16	12	21	0	31
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	6	4	2	0	17	14	18	7	0	49	15	17	8	0	49	18	17	11	3	49
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	75	37	38	71	5	45	15	43	14	74	52	15	51	21	85	55	13	57	25	87
	TOTALE		5676	3051	2625	32	11	14	20	1	0	89	25	22	23	0	89	36	20	36	0	95
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO																						
	RFG010	Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy)	126	69	57	44	48	13	18	2	0	65	18	20	10	0	65	23	19	19	0	65
		Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	30	18	12	27	60	0	0	0	0	2	2	5	1	0	21	8	7	7	0	28
		Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	15	12	3	60	27	26	23	12	0	65	31	22	25	1	65	33	21	30	1	65
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	15	6	9	60	40	20	17	16	0	52	24	19	32	0	59	30	17	35	2	58
		Krabbe malattia di * (ORPHA487; Krabbe disease)	8	5	3	63	88	10	12	6	0	39	12	16	6	0	53	17	18	13	1	61
		Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) * (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	6	6	0	67	83	17	22	4	0	56	28	22	25	2	58	31	22	32	4	58

Tabella 3.12. (18/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) * (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	8	2	6	50	38	23	17	25	0	45	33	18	36	3	57	34	18	40	3	57
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) * (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	4	2	2	75	75	1	1	1	0	2	15	14	9	4	39	19	16	14	5	44
		Leucodistrofia metacromatica * (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	13	3	10	38	38	16	14	18	0	41	19	16	22	0	42	26	14	30	2	43
		Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali * (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	10	6	4	30	30	24	23	18	0	55	28	22	25	0	57	32	21	31	2	58
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	17	9	8	35	41	7	11	0	0	35	17	17	12	0	45	22	17	21	1	54
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	160	3	157	33	35	1	1	1	0	9	5	7	3	0	37	12	10	10	1	44
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	68	30	38	31	31	8	8	9	0	40	19	17	16	0	64	27	17	24	3	70
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	9	4	5	100	44	0	0	0	0	1	4	5	1	0	14	13	9	7	1	29
	RF0070	Miclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	6	3	3	0	83	17	12	17	3	35	31	13	34	6	47	35	12	37	10	47
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	3	2	1	0	67	3	1	2	2	4	5	2	6	3	7	11	3	12	6	14
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	486	227	259	35	14	48	13	47	7	83	51	13	49	9	84	54	13	53	15	84
	RFG040	Malattie spinocerebellari	1050	534	516	32	39	29	19	28	0	78	38	19	38	0	82	43	18	44	0	84
		Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) * (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome)	1	1	0	100	0	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
		Atassia congenita *	6	5	1	0	33	4	6	2	1	18	28	11	25	16	49	28	12	26	16	51
		Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	233	114	119	50	53	16	12	12	3	61	25	14	21	3	67	34	15	32	6	71
		Atassia episodica * (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	23	11	12	43	9	16	14	13	0	57	33	16	35	4	70	37	16	37	9	72
		Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay * (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	19	10	9	26	53	9	10	4	0	33	30	9	31	14	45	35	9	36	18	48
		Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) * (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	280	139	141	11	38	38	15	38	0	69	45	15	46	0	80	49	14	49	0	82

Tabella 3.12. (19/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica * (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	92	48	44	49	33	43	17	47	10	78	51	15	54	16	82	53	15	55	16	82
		Atassia-Teleangectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	27	15	12	30	48	2	2	1	0	6	4	3	3	1	13	11	8	9	2	35
1A		Atrofia olivo-ponto-cerebellare	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
		Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	13	7	6	62	62	13	10	9	1	34	28	12	30	11	55	37	14	40	16	56
		Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) * (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	2	2	0	100	0	11	5	11	6	16	25	0	25	25	25	35	5	35	30	40
		Neuroferritinopatia (NBIA3) * (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	1	0	1	100	100	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
		Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	331	172	159	31	30	31	19	32	0	75	42	18	44	1	75	45	18	47	4	84
		Seitelberger malattia di (NBIA2A) * (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	3	1	2	67	33	2	2	1	0	5	7	7	2	1	17	11	8	9	2	21
		Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria * (ORPHA1168; ORPHA64753; ORPHA459033; Ataxia-oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2; Ataxia-oculomotor apraxia type 4)	14	6	8	36	50	18	12	16	4	55	35	13	34	13	61	38	13	37	20	62
		Sindrome tremore-atassia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	3	3	0	33	33	63	5	64	56	69	70	4	71	64	74	73	7	77	64	79
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	118	54	64	53	40	59	9	58	28	81	62	9	61	43	84	63	9	62	42	84
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)	4	0	4	50	0	9	9	8	0	21	16	12	13	4	33	17	11	14	5	34
		Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	0	2	100	0	18	3	18	15	21	26	7	26	19	33	27	8	27	19	34
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5
1B		Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	Atrofie muscolari spinali (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)	111	73	38	40	17	17	22	3	0	79	22	25	7	0	82	26	26	16	0	85
		Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) * (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	7	4	3	0	57	21	11	16	15	49	25	13	21	17	57	26	13	21	18	57

Tabella 3.12. (20/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 * (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	2	1	1	50	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	5	8	3	8	5	11
		Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva * (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	
		Atrofia muscolare spinale infantile X-linked * (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7	
		Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale * (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	2	1	1	50	0	49	30	49	19	79	59	23	59	36	82	66	19	66	47	85
		Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	26	23	3	50	8	45	12	46	19	77	52	11	50	35	78	57	13	56	35	81
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	16	10	6	31	13	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	5	0	0	16	
		SMA tipo 2 * (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	24	15	9	33	21	1	2	0	0	10	4	8	1	0	34	6	10	1	0	34
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	24	12	12	38	13	4	6	3	0	21	9	12	5	1	58	18	16	13	1	59
		SMA tipo 4 * (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	8	6	2	63	38	44	22	46	4	78	54	18	56	17	81	57	13	56	40	81
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	2044	1144	900	78	12	64	12	65	0	91	65	12	67	0	92	66	11	67	0	92
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	78	37	41	54	22	56	11	57	22	74	60	10	60	23	77	63	10	64	44	83
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	156	84	72	72	21	3	4	1	0	20	8	7	6	0	39	18	12	15	1	52
	RF0140	West sindrome di (ORPHA3451; West syndrome)	68	40	28	50	12	0	0	0	0	3	0	1	0	0	4	3	4	2	0	23
	RF0150	Narcolessia (ORPHA2073; Narcolepsy type 1)	84	49	35	82	15	27	17	20	1	62	35	17	34	6	67	39	18	36	6	76
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; CADASIL)	2	0	2	50	0	39	11	39	28	50	40	11	40	29	50	47	17	47	30	64
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	1	1	0	0	0	20	0	20	20	20	22	0	22	22	22	29	0	29	29	29
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	3	3	0	100	33	0	0	0	0	1	1	1	0	0	2	17	2	17	15	19
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	6	4	2	50	33	57	12	62	39	71	60	14	64	39	76	60	14	65	39	77
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	20	7	13	5	45	36	13	38	7	57	37	13	39	10	61	40	16	40	10	69
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	6	1	5	100	50	39	9	36	27	55	42	10	40	27	56	46	10	48	32	59

Tabella 3.12. (21/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	2	0	2	0	0	14	6	14	8	20	19	10	19	9	29	21	8	21	13	29
	RFG060	Neuropatie ereditarie	559	287	272	5	21	24	19	20	0	81	34	20	34	0	83	37	20	38	2	83
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria *</i> (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	2	2	0	0	0	27	23	27	4	49	30	21	30	9	50	32	19	32	13	50
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i> (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	445	229	216	5	22	23	19	17	0	81	33	20	34	0	83	36	20	38	2	83
		<i>Neuropatia motoria ereditaria *</i>	22	14	8	14	18	22	16	17	3	50	39	19	40	10	72	40	20	41	10	73
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i> (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	5	3	2	20	80	22	20	25	0	51	50	17	45	29	78	51	17	45	31	78
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>	8	2	6	13	50	30	21	31	1	54	37	22	42	8	66	39	22	44	8	67
		<i>Neuropatia tomaculare</i> (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	77	37	40	1	10	30	15	31	0	67	35	15	36	5	67	37	17	38	5	77
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	232	114	118	67	10	69	7	69	45	86	72	7	72	47	92	73	7	73	53	92
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	644	449	195	60	6	55	17	59	1	88	58	17	61	2	88	61	16	64	2	89
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	22	19	3	91	27	41	12	40	21	67	46	13	45	23	68	53	11	52	41	82
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	4	1	3	100	25	47	11	47	32	63	49	12	51	32	63	54	13	54	36	73
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	36	28	8	19	47	53	10	51	34	76	54	10	53	34	76	59	10	57	41	79
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	95	52	43	31	24	19	20	11	0	63	27	20	25	0	65	30	20	31	0	66
		<i>Miopatia central core</i> (ORPHA597; Central core disease)	38	17	21	47	42	28	21	30	0	63	34	19	37	1	63	37	19	40	2	66
		<i>Miopatia centronucleare</i> (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	10	9	1	20	10	14	15	13	0	50	31	18	26	6	61	36	18	38	6	61
		<i>Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari *</i> (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	23	11	12	22	13	3	7	1	0	33	9	9	7	0	35	15	12	14	0	53
		<i>Miopatia minicore/multi-minicore *</i> (ORPHA598; Multifinimicore myopathy)	8	5	3	25	13	15	17	8	0	43	24	20	20	4	61	28	17	24	7	61
		<i>Miopatia miofibrillare (desmin storage)</i> (ORPHA98909; Desminopathy)	9	7	2	22	22	31	14	31	10	61	36	12	34	16	62	39	12	40	16	63
		<i>Miopatiamiotubulare *</i> (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	2	2	0	0	0	14	12	14	2	25	32	21	32	11	53	32	21	32	11	53

Tabella 3.12. (22/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	5	1	4	0	0	21	26	1	0	61	24	26	10	0	65	25	25	16	0	65
	RFG080	Distrofie muscolari	491	364	127	35	12	17	18	7	0	77	23	22	14	0	80	29	21	24	0	80
		Distrofia muscolare congenita * (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	27	16	11	37	19	2	8	0	0	44	7	14	4	0	75	13	14	11	0	75
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	82	44	38	32	20	25	17	23	0	77	36	19	35	3	77	42	17	43	4	77
		Distrofia muscolare distale * (ORPHA599; Distal myopathy)	8	5	3	0	38	38	17	45	1	59	46	13	47	19	65	48	14	48	19	68
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	123	110	13	24	7	12	14	5	0	62	16	17	8	0	68	23	17	17	1	69
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	129	120	9	68	14	4	7	3	0	43	6	9	4	0	48	13	11	9	0	54
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss * (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	3	1	2	67	100	19	20	11	0	46	33	15	36	14	50	38	13	36	24	55
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	112	63	49	13	7	29	17	28	0	70	40	19	39	7	76	44	19	42	8	78
		Distrofia muscolare oculofaringea * (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	7	5	2	0	0	56	11	58	40	71	62	11	58	49	80	67	12	69	49	80
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	382	188	194	21	14	27	18	24	0	75	35	18	36	0	80	41	17	41	0	83
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	285	139	146	24	13	27	17	24	0	75	35	17	36	0	80	41	16	41	0	83
		Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) * (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	42	17	25	7	26	44	14	45	2	70	53	13	54	24	77	57	13	58	24	77
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	20	10	10	15	15	13	15	8	0	48	26	16	26	0	54	30	16	32	1	58
		Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) *	18	14	4	11	22	9	11	5	1	39	20	17	14	3	62	23	17	18	3	63
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	17	8	9	24	6	14	15	6	0	49	25	17	22	0	62	29	17	28	4	62
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	32	22	10	38	31	19	16	14	0	60	37	18	35	5	65	40	17	41	6	66
		Paralisi Periodica Familiare * (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	32	22	10	38	31	19	16	14	0	60	37	18	35	5	65	40	17	41	6	66
	RFG160	Distonie primarie	16	6	10	75	13	36	20	40	0	62	42	19	45	3	70	44	17	47	18	71
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	195	66	129	75	15	44	19	46	0	80	50	17	51	1	92	56	18	59	2	94
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	3	2	1	0	0	39	12	40	24	53	39	11	40	25	53	41	12	43	25	54
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	225	122	103	83	15	49	24	56	0	88	51	22	58	0	88	57	20	61	1	92

Tabella 3.12. (23/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	208	112	96	82	13	53	21	58	1	88	53	21	59	1	88	59	19	63	3	92
		Sindrome miastenica congenita (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	15	9	6	87	40	8	20	1	0	82	27	22	28	0	82	32	22	36	1	86
		Susac sindrome * (ORPHA838; Susac syndrome)	2	1	1	100	50	29	17	29	12	46	31	19	31	12	49	33	16	33	17	49
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	10	5	5	100	20	60	11	65	42	75	63	11	66	43	75	66	10	68	46	77
	TOTALE		7558	4095	3463	51	19	42	26	46	0	91	46	24	51	0	92	50	23	54	0	94
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	28	24	4	0	32	8	12	5	0	58	9	13	5	0	58	12	14	7	0	58
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	4	3	1	0	0	3	2	3	0	5	3	2	3	0	5	6	5	4	3	14
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie (ORPHA71862; Inherited retinal disorder)	735	383	352	1	11	22	17	17	0	75	28	18	25	0	78	43	19	44	2	89
		Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	15	13	2	0	40	1	1	0	0	4	2	2	1	0	10	12	11	10	2	45
		Distrofia dei coni (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	29	13	16	0	10	19	17	14	0	57	26	19	33	0	78	32	20	35	3	78
		Distrofia ialina della retina (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	3	1	2	0	0	17	1	17	16	19	17	1	17	16	19	28	11	21	19	44
		Distrofia vitelliforme di Best (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	12	4	8	0	0	27	22	21	3	75	34	22	28	3	78	42	24	47	3	79
		Distrofia vitreo-retinica	5	3	2	0	0	16	10	15	4	35	17	10	15	4	35	21	8	18	14	36
		Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	525	276	249	1	11	23	17	18	0	73	29	17	26	0	76	46	18	46	7	89
		Retinite punctata albescens (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	21	32
		Retinoschisi * (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked retinoschisis; Sindrome di Goldmann-Favre)	7	6	1	0	0	10	13	5	0	41	10	13	8	0	41	19	17	9	5	51
		Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	67	32	35	3	6	26	18	20	1	65	30	20	30	5	74	41	19	41	10	76
		Usher sindrome di * (ORPHA886; Usher syndrome)	70	34	36	4	11	18	12	16	0	56	24	13	22	1	56	39	14	39	8	81
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	6	1	5	0	0	33	24	28	0	71	43	20	35	22	81	44	20	36	23	81
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	21	9	12	5	5	35	11	36	13	52	37	10	38	15	53	42	10	44	15	58

Tabella 3.12. (24/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	20	9	11	50	10	31	16	28	3	60	34	14	29	17	65	37	15	34	17	65
	RFG130	Degenerazioni della cornea (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	11	7	4	9	0	55	17	57	24	78	57	15	57	31	78	60	15	64	31	80
		Degenerazione corneale marginale (ORPHA137672; ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration; Terrien marginal degeneration)	8	6	2	13	0	51	19	49	24	78	55	16	56	31	78	58	16	61	31	80
		Degenerazione corneale nodulare	3	1	2	0	0	63	5	63	57	70	64	5	66	57	70	66	5	68	60	71
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	249	83	166	1	1	58	20	62	0	93	59	19	63	2	93	62	18	64	5	94
		Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	180	57	123	0	1	60	18	63	0	93	61	17	63	4	93	63	16	66	5	94
		Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	16	8	8	0	6	31	24	28	1	70	33	23	36	2	70	38	23	36	8	70
1A		Distrofia corneale reticolare	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
		Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	51	18	33	2	0	62	16	66	33	86	63	15	66	33	86	64	15	67	33	86
	RF0280	Cheratocono	1544	1042	502	0	2	29	12	27	0	84	31	13	29	0	84	34	14	32	9	85
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0320	Coroidite multifocale	1	0	1	0	0	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12	19	0	19	19	19
	RF0330	Coroidite serpigginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	1	0	1	100	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	43	0	43	43	43
	TOTALE		2623	1562	1061	1	5	30	18	27	0	93	33	18	30	0	93	39	18	37	0	94

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	397	95	302	54	3	60	13	61	19	90	62	13	63	19	90	66	12	69	22	91
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA1117; Behçet disease)	379	182	197	75	8	32	14	31	0	77	37	14	37	4	78	40	14	40	6	78
	RG0010	Endocardite reumatica	315	168	147	84	1	8	4	8	0	43	8	4	8	1	44	12	5	11	3	47
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	243	124	119	63	5	61	14	63	11	89	62	14	64	11	89	64	13	66	13	89
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	48	26	22	67	2	49	18	51	6	77	51	18	53	6	85	54	17	55	11	85

Tabella 3.12. (25/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	253	124	129	57	7	52	15	53	12	85	54	14	56	13	85	57	14	58	18	88
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	13	8	5	77	0	43	19	42	17	76	43	19	42	17	76	44	18	42	20	76
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	266	131	135	55	6	52	17	55	4	94	53	16	56	7	94	57	15	60	9	94
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	625	176	449	66	2	71	9	72	25	91	72	8	72	27	91	73	8	73	28	92
	RG0100	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	149	41	108	15	25	41	14	39	15	77	43	13	44	17	77	46	13	46	20	77
		Porpora trombotica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	149	41	108	15	25	41	14	39	15	77	43	13	44	17	77	46	13	46	20	77
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	96	9	87	59	6	40	16	40	5	75	42	16	42	11	75	48	14	49	12	76
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	984	481	503	9	63	20	15	16	0	86	45	18	47	1	89	49	18	51	1	93
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	22	9	13	27	27	30	9	29	16	53	30	9	29	16	53	36	11	34	16	56
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	43	21	22	53	7	42	21	42	3	74	43	21	45	3	74	44	21	48	3	80
	RG0200	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	46	10	36	9	4	27	19	23	0	76	39	22	39	9	85	46	19	46	13	85
		Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)	7	2	5	0	14	17	11	12	5	39	38	25	31	9	85	44	24	45	13	85
		Linfedema idiopatico	38	8	30	11	3	30	19	27	0	76	40	21	41	10	84	47	18	47	13	84
		Linfedema primitivo autosomico recessivo	1	0	1	0	0	14	0	14	14	14	22	0	22	22	22	37	0	37	37	37
	TOTALE		3879	1605	2274	48	20	42	25	42	0	94	49	22	53	1	94	53	21	56	1	94
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO																						
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	12	3	9	75	17	50	13	47	34	71	51	13	48	34	71	55	12	51	41	73
	RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	454	233	221	28	4	44	12	43	15	78	45	12	44	15	78	51	12	50	18	83
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive (ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood)	396	291	105	53	2	67	10	69	17	86	69	10	70	17	87	71	9	72	18	87
		Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica * (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	3	1	2	0	33	53	7	50	47	63	54	6	50	49	63	58	7	57	50	67
		Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	310	253	57	62	2	69	9	70	17	86	70	9	71	17	87	72	9	72	18	87

Tabella 3.12. (26/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Polmonite criptogenica organizzata * (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	12	4	8	17	0	63	10	65	46	78	64	9	66	46	78	65	9	68	47	78
		Polmonite interstiziale desquamativa * (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	2	2	0	50	0	56	3	56	53	58	56	2	56	54	58	63	5	63	58	67
		Polmonite interstiziale non specifica idiopatica * (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	69	31	38	23	3	63	12	65	28	83	65	12	67	30	83	68	12	71	30	84
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
		Ondine sindrome di (ORPHA661; Ondine syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	1	1	0	100	0	65	0	65	65	65	65	0	65	65	65	69	0	69	69	69
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	41	21	20	10	17	2	5	0	0	24	16	17	9	0	55	20	17	14	0	55
	TOTALE		905	549	356	39	4	53	19	54	0	86	54	18	55	0	87	58	17	60	0	87
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																						
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	200	108	92	13	3	47	20	48	2	84	50	20	53	3	85	53	19	54	8	88
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	85	53	32	45	4	28	18	26	0	75	31	18	30	0	77	33	17	30	0	77
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	48	18	30	92	6	29	17	28	0	80	35	17	37	0	80	38	18	38	0	85
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	154	91	63	49	8	36	17	36	0	75	38	17	40	3	76	46	17	47	7	81
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	7	4	3	57	14	17	26	1	0	61	19	25	6	0	61	22	23	9	0	62
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
	TOTALE		496	276	220	38	5	38	20	39	0	84	41	20	41	0	85	45	20	46	0	88
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																						
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	12	10	2	83	8	1	3	0	0	11	5	9	0	0	31	22	14	21	0	58
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	96	68	28	45	13	58	9	59	32	78	59	9	60	34	78	62	9	63	34	81
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	431	22	409	62	36	42	16	41	0	82	47	15	45	18	87	49	15	48	17	88
	RJG010	Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)	184	85	99	91	21	16	16	11	0	68	22	17	21	0	73	31	18	29	0	77

Tabella 3.12. (27/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Acidosi tubulare renale * (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	6	2	4	100	17	13	15	7	0	42	21	17	18	0	45	37	18	37	12	66
		Barter sindrome di (ORPHA112; Bartter syndrome)	34	17	17	91	21	5	12	0	0	44	9	13	3	0	45	20	16	19	0	65
		Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	10	9	1	70	30	7	12	1	0	42	13	17	5	0	47	21	16	15	4	48
		Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)	134	57	77	92	21	20	15	17	0	68	26	16	26	0	73	34	17	34	4	77
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	198	144	54	73	8	43	20	45	1	83	44	19	46	2	83	51	19	52	7	89
		Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig * (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	14	12	2	79	14	32	23	29	1	75	36	20	30	12	75	43	18	37	20	79
		Glomerulonefrite membranosa idiopatica * (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	131	97	34	71	6	51	16	51	12	83	51	16	52	12	83	58	15	59	18	89
		Glomerulopatia C3 * (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	9	7	2	56	0	18	11	16	6	46	19	11	17	6	46	24	11	20	14	49
		Glomerulopatia da fibronectina * (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	32	0	32	32	32
		Sindrome nefrosica steroide-resistente * (ORPHA84271; Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome)	43	28	15	81	14	31	16	33	1	73	32	16	34	2	73	39	16	39	7	76
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	108	46	62	15	9	13	15	5	0	58	18	16	11	0	61	26	16	21	3	68
	TOTALE		1029	375	654	63	23	36	22	36	0	83	39	21	40	0	87	45	19	46	0	89
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																						
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	403	183	220	79	5	53	16	52	10	94	54	16	53	13	95	56	15	56	14	95
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	786	395	391	75	4	73	14	77	0	102	74	13	77	1	102	75	12	78	3	102
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	93	36	57	86	14	61	15	64	10	87	63	15	65	11	88	65	15	67	12	89
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	100	38	62	70	3	50	15	54	10	76	53	14	56	11	83	55	15	57	11	83
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	40	10	30	88	13	32	26	30	0	84	34	25	33	2	85	40	24	42	8	89
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	3	2	1	67	0	29	12	32	13	41	30	12	36	14	41	35	12	36	19	49
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	7	5	2	0	0	0	0	0	0	1	9	16	1	0	47	13	15	7	0	48
		Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	7	5	2	0	0	0	0	0	0	1	9	16	1	0	47	13	15	7	0	48

Tabella 3.12. (28/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	42	20	22	64	43	1	5	0	0	34	14	13	8	0	42	22	15	17	0	54
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	14	8	6	14	0	3	8	0	0	29	5	7	3	0	29	9	8	7	0	29
	RN0610	Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	3	1	2	33	0	0	0	0	0	15	12	17	0	28	17	10	18	4	28	
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	17	1	16	12	0	0	0	0	0	18	20	5	0	62	19	20	6	0	63	
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare) (ORPHA183435; Inherited ichthyosis)	132	86	46	64	21	0	1	0	0	10	14	18	5	0	77	21	19	14	0	77
		Ittiosi cheratinopatica * (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	8	4	4	50	50	0	0	0	0	0	4	5	0	0	13	10	8	7	2	30
		Ittiosi congenita autosomica recessiva (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	64	31	33	66	25	0	0	0	0	1	13	18	2	0	61	22	20	13	0	77
		Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata *	2	2	0	50	100	0	0	0	0	0	8	8	8	0	15	11	11	11	0	22
		Ittiosi volgare, forme gravi *	9	4	5	78	0	0	0	0	0	0	13	14	5	0	46	22	21	14	1	63
		Ittiosi X-linked (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	39	39	0	56	5	0	2	0	0	10	20	21	13	0	77	22	21	15	1	77
		Netherton sindrome di (ORPHA634; Netherton syndrome)	10	6	4	80	40	0	0	0	0	0	5	5	4	0	15	18	13	14	0	36
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	11	13	6	0	32	11	12	6	1	32
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA2092; Cutis laxa)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	1	2	1	3
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	10	2	10	8	11	13	2	13	11	14
		Cheratodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	10	2	10	8	11	13	2	13	11	14
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	5	4	1	60	20	19	23	0	0	53	30	16	31	11	54	37	15	41	11	56
	RN0540	Cute marmorata teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	38	21	17	45	3	20	11	18	4	59	35	17	36	6	75	41	16	40	14	75
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	85	49	36	61	36	2	12	0	0	80	11	17	5	0	81	16	17	11	0	81
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	4	2	2	75	0	0	0	0	0	0	38	18	48	7	50	41	18	50	10	54
	RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32

Tabella 3.12. (29/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	19	8	11	0	16	28	18	19	8	62	40	14	42	11	62	41	14	42	12	63
	RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	15	6	9	0	0	30	15	26	11	56	33	17	31	11	63	36	18	34	12	65
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	2	2	0	50	50	0	0	0	0	0	8	6	8	2	14	24	20	24	4	44
	TOTALE		1826	881	945	70	8	51	30	60	0	102	54	27	62	0	102	57	26	63	0	102
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																						
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	199	57	142	59	8	41	23	44	1	82	42	23	46	1	82	46	21	50	3	82
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	201	74	127	64	2	53	16	55	6	86	54	16	57	7	88	56	16	58	7	88
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	45	14	31	98	27	53	14	51	21	79	55	13	56	21	83	59	13	62	21	83
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	221	34	187	53	4	42	16	42	4	81	45	16	45	4	84	49	16	48	9	84
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	10	3	7	40	30	52	14	54	27	69	53	14	55	27	69	59	15	65	27	72
	RM0050	Fascite diffusa	4	2	2	75	0	61	18	60	39	85	61	18	60	39	85	62	19	62	40	85
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	28	14	14	82	11	51	13	53	19	70	53	12	55	28	71	56	10	57	28	71
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	3	3	0	100	33	5	7	0	0	15	8	6	7	1	15	10	4	10	4	15
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	7	5	2	29	29	69	7	70	56	79	75	5	75	66	82	75	5	75	67	83
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	772	88	684	97	7	47	15	48	6	82	50	14	51	6	84	57	15	58	7	86
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	3	1	2	100	0	35	3	36	31	37	44	8	38	38	55	45	7	42	39	55
	TOTALE		1493	295	1198	80	7	46	17	48	0	86	49	17	50	1	88	54	17	56	3	88
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE																						
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO																						
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	864	317	547	1	34	23	19	17	0	79	25	19	20	0	79	27	19	21	0	80
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	23	10	13	61	13	0	0	0	0	2	1	3	0	0	12	9	7	8	0	30

Tabella 3.12. (30/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	15	
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Joubert syndrome)	46	27	19	9	39	1	4	0	0	24	5	6	3	0	25	11	9	8	0	34
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	16	8	8	75	6	0	0	0	0	2	1	3	0	0	12	5	5	3	0	17
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	2	0	2	50	0	2	2	2	0	3	4	4	4	0	8	11	8	11	3	18
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	7	9	2	0	20	17	6	20	8	22
		Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as major feature)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	7	9	2	0	20	17	6	20	8	22
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	2	1	1	100	100	26	9	26	17	34	34	1	34	33	35	47	2	47	45	48
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21	21
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	7	2	5	0	0	0	1	0	0	2	4	5	2	0	17	7	6	5	0	17
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	4	2	2	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	7	3	4	0	14	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	10	14	1	0	34
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	20	9	11	0	30	0	1	0	0	5	2	6	0	0	26	7	13	1	0	41
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	6	3	3	0	50	0	0	0	0	0	12	18	2	0	50	15	17	9	0	50
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	8	4	4	63	13	39	14	39	16	58	39	15	39	16	60	41	15	41	21	64
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	10	7	3	80	10	2	4	0	0	15	3	7	0	0	23	11	7	11	0	23
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi (ORPHA1531; Craniosynostosis)	14	6	8	7	0	2	6	0	0	23	7	10	1	0	26	9	10	3	0	27
		Acrocefalosindattilia (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	2	1	1	0	0	12	12	12	0	23	12	12	12	0	23	13	13	13	0	26

Tabella 3.12. (31/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		C sindrome (ORPHA1308; C syndrome)	3	1	2	0	0	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	5	5	4	0	11
		Hallerman-Streiff sindrome di (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	3	1	25	0	0	0	0	0	11	12	10	0	26	16	10	18	0	27	
		Pierre-Robin sindrome di (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
		Treacher-Collins sindrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	3	0	3	0	0	0	0	0	0	7	9	1	1	20	7	9	1	1	20	
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	15	13	11	11	2	27	
	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)	274	177	97	0	7	0	3	0	43	3	9	0	0	52	6	9	3	0	52	
		Cranio-fronto-nasale sindrome * (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	6	6	6	0	12	
		Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	244	167	77	0	8	0	1	0	12	2	6	0	0	52	5	7	3	0	52	
		Crouzon malattia di (ORPHA207; Crouzon disease)	10	6	4	0	0	5	13	0	43	9	14	3	0	43	14	15	6	3	45	
		Disostosi cleidocranica * (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	14	1	13	0	0	1	3	0	10	18	16	12	0	52	19	16	12	0	52	
		Disostosi mandibolofacciale * (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	5	4	5	1	8	
		Displasia fronto-facio-nasale (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	
		Displasia maxillonasale (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE																						
	RNG121	Sindromi malfornative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale (ORPHA156237; Syndrome or malformation associated with head and neck malformations)	8	2	6	0	25	0	0	0	0	3	4	1	0	12	7	7	5	0	20	
		Moebius sindrome di (ORPHA570; Moebius syndrome)	7	2	5	0	29	0	0	0	0	2	4	1	0	12	6	7	4	0	20	
		Oculo-facio-cardio-dentale sindrome * (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12	
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	32	20	12	0	0	1	6	0	32	8	14	1	0	50	11	14	6	0	50	
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	8	3	5	0	0	0	1	0	2	10	12	6	0	32	12	11	9	0	32	
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	

Tabella 3.12. (32/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0260	Focomelia (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	6	5	1	0	0	8	18	0	0	48	36	19	40	1	57	37	17	40	6	57
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	79	47	32	0	11	4	10	0	0	48	20	17	18	0	59	22	17	21	0	60
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	10	2	8	10	0	0	0	0	0	1	11	16	4	0	46	14	16	7	0	46
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI																						
	RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	2	2	0	100	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	2	7	5	8
		Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)	2	2	0	100	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	2	7	5	8
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	4	2	2	50	50	36	27	35	0	76	50	20	47	30	76	54	16	53	34	76
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	66	29	37	15	38	1	3	0	0	14	17	17	12	0	63	28	17	26	0	63
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	30	18	12	23	17	28	19	32	0	59	39	18	44	0	69	42	17	44	4	71
		Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria * (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	25	17	8	20	16	34	16	38	3	59	45	13	46	18	69	47	13	48	18	71
		Sindrome CLOVE (ORPHA140944; CLOVES syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7
		Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	3	1	2	33	33	3	4	0	0	8	18	10	14	8	32	26	8	32	14	32
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	15	6	9	7	7	20	23	7	0	63	32	22	31	5	64	35	20	38	9	63
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	13	6	7	15	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	14
	RN0322	Onfaloccele (ORPHA660; Omphalocele)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabella 3.12. (33/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	214	110	104	35	7	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	4	5	3	0	26
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	41	28	13	17	0	1	2	0	0	12	1	3	0	0	13	4	5	2	0	23
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	47	23	24	36	34	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	17
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	21	13	8	57	5	47	18	51	17	71	49	17	51	17	75	54	17	51	22	79
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	36	10	26	17	0	49	15	52	7	74	56	13	57	11	76	60	10	60	33	78
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	0	27	27	27
		Complesso OEIS (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	0	27	27	27
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	61	35	26	13	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	1	0	18
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	21	8	13	5	5	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	4	1	0	14
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
		Sindrome dell'intestino corto congenito * (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	88	29	59	49	5	29	13	29	0	64	37	13	36	3	66	47	13	47	18	81
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	16	11	5	25	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	11	7	0	42
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	13	2	11	62	8	3	6	0	0	18	8	9	5	0	29	15	12	13	0	48
		Disgenesia gonadica	3	0	3	100	0	9	6	11	0	15	11	4	11	7	16	14	1	14	13	16
		Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	48	0	48	48	48
		Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	9	2	7	44	11	2	6	0	0	18	5	7	0	0	18	12	9	11	0	31
	RNG010	Pseudoermafroditismi	18	8	10	33	6	5	10	0	0	36	14	15	15	0	54	16	14	17	0	55
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	4	3	1	50	0	0	0	0	0	0	10	12	5	0	30	23	18	18	5	49

Tabella 3.12. (34/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	10	0	10	0	80	0	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41
		Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di * (ORPHA3109; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)	10	0	10	0	80	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO																						
	RN0280	Acrodiosostosi (ORPHA950; Acrodysostosis)	3	1	2	0	0	4	6	0	0	13	24	17	13	11	47	24	16	15	11	47
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	103	47	56	5	15	1	5	0	0	39	2	6	0	0	40	11	7	9	0	43
	RNG050	Condrodistrofie congenite	124	53	71	1	11	3	9	0	0	48	11	15	2	0	63	15	16	8	0	63
		Acondrogenesi (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	8
		Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)	60	27	33	0	18	0	2	0	0	14	5	13	0	0	63	10	14	5	0	63
		Condrodisplasia metafisaria * (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	11
		Condrodistrofia congenita non tipizzata *	7	4	3	14	0	3	8	0	0	23	10	11	6	0	29	14	14	7	1	42
		Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	10	8	3	9	2	10	10
		Displasia pseudoreumatoide progressiva * (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	6	0	6	6	6
		Distrofia toracica asfissiante (ORPHA474; Jeune syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	2	0	2	2	2
		Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	35	15	20	0	6	11	14	5	0	48	22	15	20	0	55	26	16	22	0	61
		Ipocondroplasia * (ORPHA429; Hypochondroplasia)	11	2	9	0	9	0	0	0	0	11	16	1	0	40	15	15	6	1	40	40
		Larsen sindrome di (ORPHA503; Larsen syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1
		Schwartz-Jampel sindrome di * (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	4	0	4	4	4
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	274	101	173	42	3	25	25	12	0	78	36	23	39	0	82	38	22	40	0	82
		Buschke-Ollendorff sindrome di * (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	2	0	2	0	0	24	24	24	0	48	62	5	62	57	66	62	5	62	57	67
		Conradi-Hunermann-Happle sindrome di * (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	29	0	29	29	29

Tabella 3.12. (35/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	25	9	16	16	0	10	13	7	0	45	24	15	19	1	56	25	15	21	2	56
		Displasia craniometafisaria (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	11
		Displasia fibrosa (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	12	2	10	17	8	29	21	28	2	64	39	18	37	10	64	43	19	40	10	72
		Displasia gnatiotafisaria * (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	3	2	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17	82
		Displasia spondiloepifisaria * (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	2	0	2	0	50	0	0	0	0	22	18	22	4	40	25	16	25	9	40	40
		Displasia spondilometafisaria (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	9	6	5	5	5	18
		Ellis-van Creveld sindrome di (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	18	13	14	4	35	19	13	14	5	37
		Frank-Ter Haar sindrome di * (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	0	2	2	2	2
		Hajdu-Cheney sindrome di * (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	7	3	4	43	14	4	3	3	0	10	6	4	5	0	14	15	11	14	3	39
		Osteodistrofia congenita non tipizzata *	93	27	66	82	2	49	21	54	0	78	51	20	55	0	79	51	19	57	0	79
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	116	52	64	26	3	14	18	5	0	65	31	21	34	0	70	33	21	35	0	76
		Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	1	0	1	100	0	5	0	5	5	5	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	31	0	31	31	31
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	29	0	29	29	29
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE																						
	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)	95	53	42	7	5	2	6	0	0	39	7	10	4	0	51	11	11	8	0	52
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	212	1	211	54	4	3	7	0	0	59	7	9	5	0	59	16	13	13	0	61
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	656	353	303	7	7	1	4	0	0	37	10	11	7	0	66	12	11	9	0	67
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	5	2	3	20	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	2	8	8	4	1	22

Tabella 3.12. (36/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	17	8	9	6	0	0	0	0	0	5	10	1	0	44	10	13	4	0	47	
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	82	43	39	5	5	3	8	0	30	11	12	5	0	47	14	12	14	0	48	
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	18	6	12	6	0	0	0	0	0	8	10	2	0	27	11	10	6	0	29	
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	57	42	15	0	4	4	11	0	66	14	15	8	0	67	15	15	10	1	70	
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	16	4	12	0	13	7	14	0	48	40	18	46	9	73	44	19	49	11	77	
		<i>Loeys-Dietz sindrome di</i> (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)	16	4	12	0	13	7	14	0	48	40	18	46	9	73	44	19	49	11	77	
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	716	375	341	6	56	20	18	14	0	76	25	18	23	0	77	28	18	28	0	78
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	789	203	586	23	41	11	13	6	0	70	30	16	31	0	75	32	16	33	1	80
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	23	8	15	0	0	12	19	0	53	22	18	16	0	53	25	18	26	0	55	
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)</i> (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	22	17	5	27	5	0	2	0	10	5	11	1	0	50	14	13	11	0	51	
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	3	0	33	0	0	0	0	0	5	4	7	0	8	10	4	8	7	15	
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	4	3	1	0	0	0	0	0	0	9	6	8	1	18	11	4	10	6	18	
		<i>Emiiperetrofia congenita</i> (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)	4	3	1	0	0	0	0	0	0	9	6	8	1	18	11	4	10	6	18	
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	68	35	33	1	18	0	1	0	10	3	5	1	0	30	4	5	2	0	33	
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	7	2	5	14	0	0	1	0	2	10	11	7	0	34	17	17	14	0	47	
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	

Tabella 3.12. (37/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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 gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	208	123	85	21	8	1	5	0	0	36	9	9	7	0	52	11	10	9	0	53
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	12	9	3	58	8	4	10	1	0	37	6	10	3	0	37	9	11	7	0	38
	RNG200	Amartomatosi multiple (ORPHA306498; PTEN hamartoma tumor syndrome)	11	5	6	0	18	22	26	6	0	70	29	25	37	1	70	31	24	41	2	70
		Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
		Birt-Hogg-Dubè sindrome di * (ORPHA122; Birt-Hogg-Dubé syndrome)	5	3	2	0	40	48	16	45	30	70	54	11	47	41	70	54	12	47	41	70
		Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)	5	2	3	0	0	0	1	0	0	2	9	14	3	1	37	13	14	6	2	41
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	391	168	223	9	27	5	12	0	0	72	11	16	3	0	74	22	16	20	0	75
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	7	3	4	0	14	21	10	19	7	39	24	11	27	7	39	29	9	31	12	40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	31	15	16	29	13	3	9	0	0	39	6	10	1	0	40	17	15	12	0	61
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	8	5	3	0	0	33	10	30	23	54	42	16	43	23	67	50	14	49	29	71
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	6	5	4	0	13	6	5	4	2	13
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	76	37	39	25	20	1	3	0	0	24	8	13	2	0	49	16	14	9	1	51
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	25	16	9	48	12	0	0	0	0	0	8	14	0	0	44	11	13	3	0	44
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	13	7	6	0	0	1	3	0	0	10	13	7	12	0	27	15	6	13	4	28
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	2	2	0	0	0	1	1	1	0	1	4	3	4	1	6	5	3	5	2	7
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	8	5	3	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	3	11	6	2	6	3	11
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	28	17	11	4	4	0	0	0	0	1	7	7	6	0	22	10	7	9	0	25
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	108	65	43	8	2	1	7	0	0	51	10	13	6	0	59	12	13	9	0	63
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	11	6	5	9	0	0	1	0	0	2	8	7	6	1	20	9	6	8	1	20
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	7	5	2	0	0	0	0	0	0	0	19	16	12	8	55	19	16	13	8	55
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	5	2	3	0	0	8	15	0	0	37	8	14	2	0	37	11	13	7	1	37
	RC0270	Lowè sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	5	5	0	80	20	1	2	0	0	5	3	2	4	0	6	5	4	5	0	10

Tabella 3.12. (38/39)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	2	1	1	50	50	10	4	10	6	13	17	4	17	13	21	38	10	38	28	48
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	191	89	102	52	21	0	4	0	0	50	2	7	0	0	54	12	13	8	0	54
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	16	7	9	0	0	5	12	0	0	38	8	12	2	0	38	11	13	7	0	44
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	3	1	2	0	0	0	0	0	1	13	1	13	12	14	13	1	13	12	14	
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	10	7	3	0	0	0	1	0	0	3	13	15	4	0	38	14	15	5	0	38
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	22	6	16	5	0	0	0	0	0	0	7	9	2	0	27	9	10	3	0	27
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	23	15	8	4	17	0	1	0	0	3	7	7	5	0	27	11	9	8	1	29
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	12	6	6	0	0	15	19	5	0	60	26	18	23	5	60	27	18	23	5	61
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	3	1	2	0	67	0	0	0	0	0	3	4	1	0	8	4	4	2	0	9
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	7	6	1	0	0	1	3	0	0	8	11	9	9	1	30	12	10	9	1	30
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	12	5	7	17	0	0	0	0	1	11	12	6	1	47	13	11	11	3	47	
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	3	1	2	33	0	5	3	5	1	9	14	11	7	6	30	37	4	39	31	40
	TOTALE		6762	3020	3742	16	22	10	16	0	0	79	17	19	10	0	82	21	18	14	0	82
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																						
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	12	8	4	8	8	0	0	0	0	1	4	4	2	0	11	9	3	9	5	16
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	22	10	12	18	5	21	20	13	0	59	25	18	18	0	59	31	19	25	6	69
	TOTALE		35	18	17	14	6	13	19	2	0	59	17	18	8	0	59	23	19	13	5	69

Tabella 3.12. (39/39)

LEGENDA	
COD CODICE ESENZIONE	DS DEVIAZIONE STANDARD
TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL ReLMaR	MIN/MAX RANGE
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
NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009	NOTA 1D LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016
NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011	NOTA 1E LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016
NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016	

4. DISTRIBUZIONE DELLE MALATTIE RARE SORVEGLIATE IN LOMBARDIA

4.1 INTRODUZIONE

Lo studio epidemiologico delle malattie rare nella regione Lombardia è tra i principali obiettivi del ReLMaR. L'individuazione della popolazione di malati rari permette di conoscerne le caratteristiche socio/demografiche, la distribuzione nel territorio e più in generale, le possibili esigenze cliniche e assistenziali.

Il ReLMaR può rappresentare, inoltre, uno strumento per avviare studi epidemiologici e di valutazione dei costi sanitari individuando, ad esempio, aree a maggior impatto assistenziale, fornendo spunti per programmi di sanità pubblica e di ricerca scientifica.

Per l'analisi del protocollo di validazione dei dati contenuti nel ReLMaR, si rimanda alla descrizione dettagliata presentata nel capitolo 2 del presente rapporto.

4.2 FLUSSO AMMINISTRATIVO DELLE ESENZIONI

Tra le specifiche forme di tutela introdotte dal Decreto Ministeriale 279/2001 vi è il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo (esenzione dal ticket) per le prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza per la diagnosi, il trattamento, il monitoraggio e la prevenzione degli ulteriori aggravamenti della malattia rara.⁴

Per ottenere l'*attestato di esenzione per malattia rara* il paziente deve presentare agli sportelli di Scelta/revoca del Presidio Socio Sanitario Territoriale dell'Azienda Socio Sanitaria Territoriale (ASST) di competenza il *certificato di diagnosi di malattia rara* rilasciato da un medico specialista di un Presidio della Rete abilitato per la condizione rara in oggetto.

Il flusso Amministrativo delle Esenzioni raccoglie le esenzioni di tutti i pazienti assistiti in Lombardia, quindi sono presenti in questa fonte anche soggetti residenti in altre regioni che non saranno oggetto di analisi. Le informazioni anagrafiche degli assistiti presenti nel flusso Amministrativo delle Esenzioni provengono dalla Nuova Anagrafe Regionale (NAR), allineata con il Ministero dell'Economia e delle Finanze (MEF).

4.3 RECORD LINKAGE

Al fine di potenziare il ReLMaR quale strumento per l'individuazione dei casi di malattie rare, si è ritenuto necessario integrarne i dati con un altro flusso informativo sanitario

regionale e, in particolare, con i dati Amministrativi di Esenzione, per ottenere una base statistica informativa unica, sulla quale effettuare le analisi per lo studio della distribuzione delle malattie rare in Lombardia.

Per la combinazione di dati registrati in due o più flussi informativi, viene utilizzato il metodo del *Record Linkage* (RL), uno strumento che permette l'integrazione delle informazioni provenienti da diverse sorgenti di dati¹³. Tale strumento permette di ampliare la capacità informativa dei dati, considerando tuttavia che la qualità dell'esito del RL è direttamente correlata ai dati immessi nelle diverse fonti. È per tanto necessaria una valutazione/validazione dei dati provenienti dalle diverse fonti oggetto di RL, al fine di evidenziare, prima della procedura stessa, incongruenze e segnalazioni inadeguate ed allestire basi di dati il più possibile accurate.

Il processo di RL può essere di tipo deterministico o di tipo probabilistico.

Per la tipologia delle fonti di dati a nostra disposizione, si è optato per il RL deterministico, ovvero, per l'utilizzo di una serie di regole basate sull'accordo esatto dell'insieme di caratteristiche (campi) che costituiscono la chiave identificativa di un individuo. La tecnica prevede che due record provenienti da diverse sorgenti di dati si riferiscano allo stesso individuo solo se l'intera chiave identificativa coincide perfettamente.¹⁴

Per l'identificazione univoca del paziente all'interno del ReLMaR e del flusso dei dati Amministrativi di Esenzione, viene utilizzato il codice univoco del paziente (CU). Per l'analisi delle prevalenze delle malattie rare non è sufficiente l'individuazione del solo paziente, ma si deve identificare in modo univoco anche la malattia rara diagnosticata. Si consideri il caso in cui un paziente sia affetto da due diverse malattie rare: è necessario individuare in modo univoco entrambi i record nella fonte di dati, uno per ciascuna malattia del paziente. A fronte di queste considerazioni, la chiave di identificazione è composta da due campi: il CU e il codice della patologia.

Solo dopo aver individuato la chiave identificativa da utilizzare, si procede con il RL, al termine del quale si generano tre distinti insiemi di casi di malattia rara, sotto specificati:

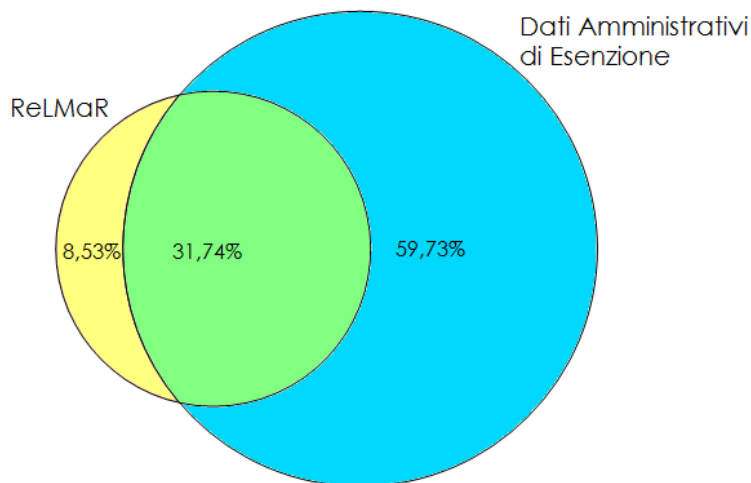
1. Casi presenti solo nel ReLMaR (R)
2. Casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione (A)
3. Casi presenti sia nel ReLMaR, sia nei dati Amministrativi di Esenzione (A e R)

Tali insiemi formano la fonte di dati univoca per l'analisi della distribuzione delle malattie rare dei pazienti residenti in Lombardia.

Si precisa che, per quanto riguarda i dati Amministrativi di Esenzione, sono state considerate le certificazioni rilasciate dal 1° gennaio 2002.

La figura 4.1 illustra le due fonti di dati utilizzate per le analisi. Le fonti sono state raffigurate come degli insiemi, la cui intersezione rappresenta i casi di malattia rara presenti in entrambe le fonti, relativi a pazienti residenti in Lombardia.

Figura 4.1. Rappresentazione delle fonti di dati utilizzate per l'analisi della distribuzione delle malattie rare in Lombardia.



4.4 ANALISI DELLA DISTRIBUZIONE DELLE MALATTIE RARE IN LOMBARDIA

Per l'analisi della distribuzione delle malattie rare vengono considerati solo i casi di pazienti residenti in Lombardia. I casi registrati nei dati Amministrativi di Esenzione relativi a pazienti assistiti in Lombardia ma residenti fuori regione, così come i casi registrati nel ReLMaR relativi a pazienti non lombardi, non sono stati pertanto considerati ai fini delle analisi.

Si segnala che, ai fini dell'analisi della distribuzione dei casi di pubertà precoce idiopatica (RC0040) si è ritenuto opportuno escludere i casi per i quali sono trascorsi più di 5 anni dalla data di prima esenzione (dati Amministrativi di Esenzione)/prima diagnosi (dati ReLMaR).

Al 31 dicembre 2018, il totale dei casi di malattia rara considerati per il RL sono 83.672, così suddivisi:

- 7.141 (8,53%): casi presenti solo nel ReLMaR
- 49.977 (59,73%): casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione
- 26.554 (31,74%): casi presenti sia nei dati Amministrativi di Esenzione che nel ReLMaR

Al termine del RL gli 83.672 casi di malattia rara sono riconducibili a 82.760 pazienti residenti in Lombardia. Da segnalare che alcuni pazienti hanno ricevuto la diagnosi di più di una malattia rara e precisamente: 14 pazienti sono presenti con 3 casi di malattia rara; 884 pazienti con 2 casi di malattia rara. Dei 82.760 pazienti, 8.041 (9,72%) risultano deceduti al 31 dicembre 2018.

In totale, i casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 31 dicembre 2018 sono 75.572 mentre, conteggiati singolarmente, i pazienti totali sono 74.719 (13 pazienti sono presenti con diagnosi di 3 malattie rare, 827 pazienti hanno diagnosi di 2 malattie rare). Al 31 dicembre 2018 il rapporto maschi/femmine è di 1:1,17.

La tabella 4.1 riassume i dati dei pazienti divisi per ciascuna fonte e genere.

Tabella 4.1. Pazienti con malattia rara prevalenti al 31 dicembre 2018 suddivisi per fonte di dati e genere.

Fonte di Dati	Totale	M	F
ReLMaR	5.928	3.094	2.834
Amministrativi	44.262	19.504	24.758
Amministrativi e ReLMaR	24.529	11.788	12.741
Totale	74.719	34.386	40.333

I 74.719 pazienti sono stati divisi per provincia di residenza, al fine di calcolare il tasso grezzo di prevalenza di malati rari in ciascuna provincia della Lombardia (tabella 4.2).

Tabella 4.2. Tasso grezzo di prevalenza dei malati rari divisi per provincia di residenza.

Residenza	Numero di Pazienti	Popolazione Residente ¹²	Prevalenza (/100.000)
Bergamo	7.154	1.111.035	643,90
Brescia	10.322	1.262.402	817,65
Como	4.002	599.301	667,78
Cremona	2.209	358.512	616,16
Lecco	2.680	339.384	789,67
Lodi	1.528	229.765	665,03
Mantova	2.117	411.762	514,13
Milano	26.763	3.234.658	827,38
Monza e Brianza	7.179	871.698	823,57
Pavia	4.128	545.810	756,31
Sondrio	1.025	181.403	565,04
Varese	5.612	890.528	630,19
Totale	74.719	10.036.258	744,49

La tabella 4.3 riporta la prevalenza per genere e fascia di età calcolata al 31 dicembre 2018, mentre in figura 4.2 è riportata la piramide dell'età dei malati rari lombardi, distribuiti per età e per genere al 31 dicembre 2018.

Tabella 4.3. Prevalenza dei malati rari lombardi per età e per genere al 31 dicembre 2018.

Fascia di Età	Maschi	Femmine	Rapporto M/F	M (%)	F (%)	Popolazione ¹²	Prevalenza (/100.000)
0 - 4	753	661	1,14	1,01	0,88	421.124	335,77
5 - 9	1.521	1.429	1,06	2,04	1,91	482.433	611,48
10 - 14	1.933	1.846	1,05	2,59	2,47	482.435	783,32
15 - 19	2.153	1.767	1,22	2,88	2,36	468.521	836,68
20 - 24	2.083	1.756	1,19	2,79	2,35	465.675	824,39
25 - 29	1.997	1.728	1,16	2,67	2,31	506.611	735,28
30 - 34	1.832	1.904	0,96	2,45	2,55	558.038	669,49
35 - 39	2.023	2.361	0,86	2,71	3,16	644.827	679,87
40 - 44	2.501	3.014	0,83	3,35	4,03	785.706	701,92
45 - 49	2.659	3.451	0,77	3,56	4,62	836.774	730,19
50 - 54	2.758	3.554	0,78	3,69	4,76	834.766	756,14
55 - 59	2.413	3.206	0,75	3,23	4,29	698.550	804,38
60 - 64	2.231	2.960	0,75	2,99	3,96	603.095	860,73
65 - 69	2.144	3.018	0,71	2,87	4,04	579.449	890,85
70 - 74	2.159	2.761	0,78	2,89	3,70	508.937	966,72
75 - 79	1.696	2.385	0,71	2,27	3,19	476.173	857,04
80 - 84	1.011	1.614	0,63	1,35	2,16	347.157	756,14
85 - 89	395	688	0,57	0,53	0,92	218.671	495,26
90 - 94	107	192	0,56	0,14	0,26	92.981	321,57
≥ 95	17	38	0,45	0,02	0,05	24.335	226,01
Totale	34.386	40.333	0,85	46,02	53,98	10.036.258	744,49

Nota: i pazienti in età pediatrica (compresa tra 0 e minore di 18 anni) con malattia rara e residenti in Lombardia sono 10.505 (14,06% del totale) di cui 5.505 maschi e 5.000 femmine.

Figura 4.2. Distribuzione dei malati rari lombardi, suddivisi per età e per genere al 31 dicembre 2018.



Per ogni categoria di appartenenza delle malattie rare sono state calcolate le condizioni rare per cui è stato segnalato almeno un caso in Lombardia (tabella 4.4 e figura 4.3) e il numero totale di casi di malattia rara segnalati (tabella 4.5). I calcoli sono stati eseguiti sia tenendo conto tutti i casi di malattia rara, sia tenendo conto solo dei casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 31 dicembre 2018.

Tabella 4.4. Numero di condizioni rare sorvegliate totali e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite (%)	Condizioni censite pazienti viventi (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	3	3 (100)	3 (100)
2	Tumori	11	11 (100)	11 (100)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	14	12 (85,7)	12 (85,7)
4	Malattie del metabolismo	58	49 (84,5)	49 (84,5)
5	Malattie del sistema immunitario	10	9 (90)	9 (90)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	15	15 (100)	15 (100)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	43	42 (97,7)	42 (97,7)
8	Malattie dell'apparato visivo	17	16 (94,1)	16 (94,1)
9	Malattie del sistema circolatorio	15	15 (100)	15 (100)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	9	9 (100)	9 (100)
11	Malattie dell'apparato digerente	9	9 (100)	9 (100)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	6	6 (100)	6 (100)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	36	32 (88,9)	32 (88,9)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	15	12 (80)	12 (80)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	185	143 (77,3)	142 (76,8)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	7	3 (42,9)	3 (42,9)
	Totale	453	386 (85,2)	385 (85,0)

Figura 4.3. Numero di condizioni rare sorvegliate e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza (totale 386 codici).

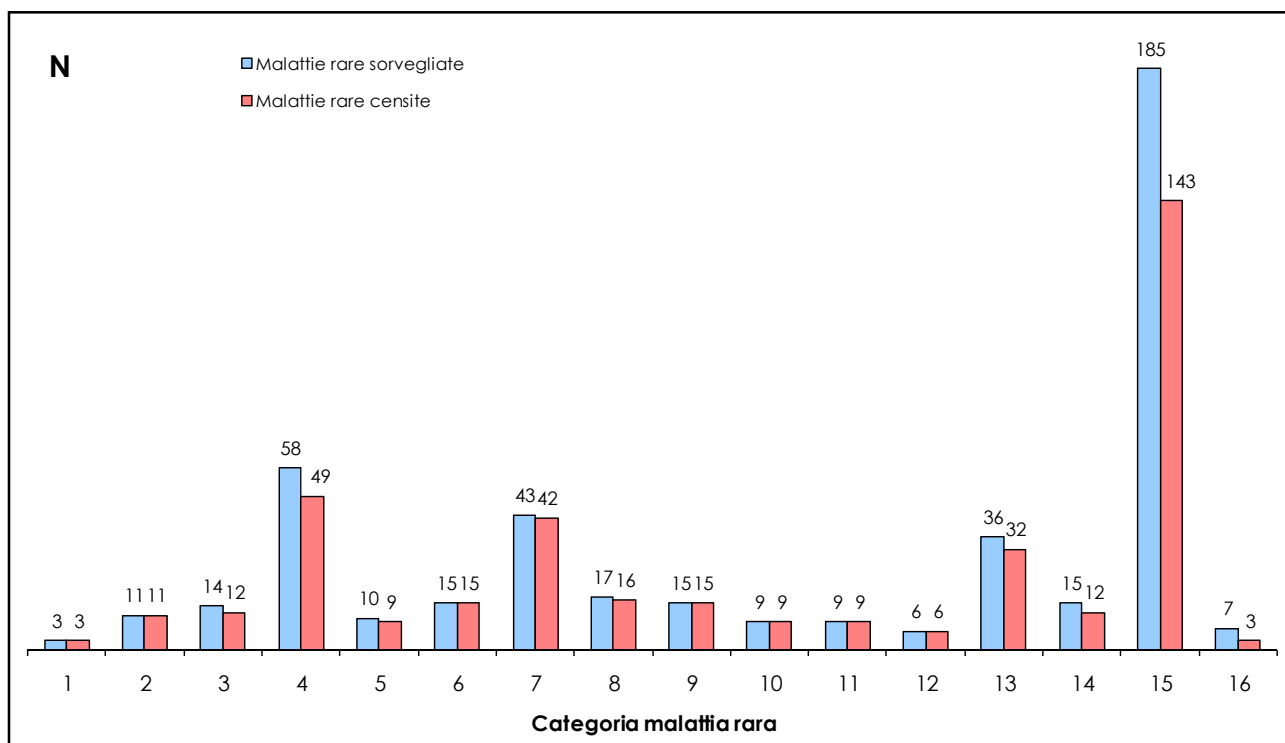


Tabella 4.5. Casi di malattia rara (MR) censiti per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Casi di MR censiti (%)	Rapporto M/F	Casi di MR censiti pazienti viventi (%)	Rapporto M/F
1	Malattie infettive e parassitarie	159 (0,2)	1,04	153 (0,2)	0,96
2	Tumori	3.085 (3,7)	0,85	2.977 (3,9)	0,85
3	Malattie delle ghiandole endocrine	2.978 (3,6)	0,58	2.940 (3,9)	0,58
4	Malattie del metabolismo	7.774 (9,3)	1,79	6.936 (9,2)	1,78
5	Malattie del sistema immunitario	2.424 (2,9)	0,89	2.246 (3,0)	0,89
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	10.610 (12,7)	0,94	10.127 (13,4)	0,93
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	14.878 (17,8)	1,11	11.308 (15,0)	1,07
8	Malattie dell'apparato visivo	7.818 (9,8)	1,47	7.717 (10,2)	1,48
9	Malattie del sistema circolatorio	7.191 (8,6)	0,65	6.186 (8,2)	0,64
10	Malattie dell'apparato respiratorio	1.616 (1,9)	1,53	1.580 (2,1)	1,49
11	Malattie dell'apparato digerente	1.559 (1,9)	1,08	1.467 (1,9)	1,08
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	1.384 (1,7)	0,70	1.337 (1,8)	0,67
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	4.576 (5,5)	0,78	3.681 (4,9)	0,71
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	7.669 (9,2)	0,17	7.200 (9,5)	0,16
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	9.890 (11,8)	0,78	9.658 (12,8)	0,77
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	61 (0,1)	1,03	59 (0,1)	0,97
	Totale	83.672	0,87	75.572	0,85

La tabella 4.6 mostra la sintesi dei dati dei casi di malattia rara derivanti dai processi di RL, con i contributi specifici di ciascuna fonte considerata e il calcolo della prevalenza (/100.000 abitanti) al 31 dicembre 2018.

Va considerato che il flusso Amministrativo di Esenzione non registra l'informazione della malattia rara afferente ad un codice di gruppo; per questo motivo il livello di dettaglio considera il solo codice di esenzione (univoco o di gruppo) e non la specifica malattia rara afferente.

Per ciascuna malattia rara è stato calcolato il numero totale di casi registrati in Lombardia (suddiviso per tipo di fonte), il contributo di ciascuna fonte, il numero di decessi, il totale dei pazienti viventi (maschi e femmine) e la prevalenza puntuale in regione Lombardia (/100.000).

Il contributo esclusivo di ciascuna fonte rappresenta il numero di casi di malattia rara individuati da una singola fonte (Dati Amministrativi di Esenzione: A; ReLMaR: R). La somma dei contributi esclusivi di ciascuna fonte è pari alla totalità dei casi:

$$(A \setminus R) \cup (R \setminus A) \cup (A \cap R) = (A \cup R)$$

In tabella 4.7 sono riportati, per ciascun codice di esenzione, il numero totale di pazienti vivi e deceduti, l'età media, l'età mediana, l'età minima, l'età massima e la deviazione standard sia per l'età al 31 dicembre 2018 per i pazienti viventi, sia per l'età al momento del decesso.

Infine, analogamente alla tabella 3.12, anche nelle tabelle 4.6 e 4.7 viene riportata la denominazione in lingua inglese e, quando disponibile, il codice ORPHA, come da classificazione proposta dall'organizzazione di riferimento europea ORPHANET (www.orpha.net)¹¹.

Tabella 4.6. Sintesi dei principali dati dei casi di malattia rara al 31.12.2018. (1/55)

LEGENDA	
A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO	NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO
R = CASO CENSITO NEL ReLMaR	P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE, SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.
A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI	1 = 10.036.258 (4.907.685 maschi, 5.128.573 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2018. http://dati.istat.it/
NA = NON APPLICABILE	2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. June 2018, n° 1. (www.orpha.net)
N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMaR.	
NOTA 1A = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009	NOTA 1D = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016
NOTA 1B = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011	NOTA 1E = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016
NOTA 1C = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016	* = IMPLEMENTATO DAL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																
	RA0010	Hansen malattia di (ORPHA548; Leprosy)	12	12	0	0	0	12	5	7	0	0	0,10	0,14	0,12	
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	38	19	2	17	3	35	24	11	0	0	0,49	0,21	0,35	
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	109	52	43	14	3	106	46	60	5	9	0,94	1,17	1,06	
	TOTALE		159	83	45	31	6	153	75	78	5	9	1,53	1,52	1,52	
2 - TUMORI																
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	101	78	10	13	4	97	39	58	30	35	0,79	1,13	0,97	
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	56	36	3	17	2	54	21	33	14	20	0,43	0,64	0,54	
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	4	3	0	1	0	4	1	3	0	0	0,02	0,06	0,04	
	RB0040	Gardner sindrome di (ORPHA79665; Gardner syndrome)	8	8	0	0	0	8	4	4	1	1	0,08	0,08	0,08	
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	517	407	17	93	25	492	266	226	7	12	5,42	4,41	4,90	6,00
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioliomyomatosis)	74	26	6	42	7	67	3	64	1	1	0,06	1,25	0,67	0,15
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	19	2	4	13	0	19	4	15	1	4	0,08	0,29	0,19	1,10
	RBG010	Neurofibromatosi	2.075	1.047	224	804	70	2.005	948	1.057	288	275	19,32	20,61	19,98	
		Neurofibromatosi tipo I* (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	996	0	214	782	25	971	458	513	209	197	9,33	10,00	9,67	21,30

Tabella 4.6 (2/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Neurofibromatosi tipo II * (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	22	0	7	15	1	21	9	12	0	1	0,18	0,23	0,21	1,70
		Neurofibromatosi tipo III * (ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3)	10	0	3	7	0	10	5	5	0	0	0,10	0,10	0,10	
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	5	1	0	4	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05	
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	221	22	32	167	0	221	79	142	0	1	1,61	2,77	2,20	
		Lynch sindrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)	199	0	32	167	0	199	68	131	0	1	1,39	2,55	1,98	
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	5	5	0	0	0	5	1	4	0	0	0,02	0,08	0,05	
	TOTALE		3.085	1.635	296	1.154	108	2.977	1.368	1.609	342	349	27,87	31,37	29,66	
3 - MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE																
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	137	96	6	35	2	135	70	65	25	20	1,43	1,27	1,35	
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	353	214	8	131	3	350	273	77	28	7	5,56	1,50	3,49	3,75
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	388	296	9	83	14	374	191	183	9	10	3,89	3,57	3,73	
		Conn sindrome di	45	0	6	39	2	43	30	13	0	0	0,61	0,25	0,43	
		Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	47	0	3	44	2	45	27	18	0	0	0,55	0,35	0,45	
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	679	459	35	185	4	675	221	454	86	131	4,50	8,85	6,73	6,00
		11-beta-idrossilasi deficit di * (ORPHA90795; Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,47
		17-alfa-idrossilasi deficit di * (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	0,10
		18-idrossilasi deficit di * (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoadosteronism type 1)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		20,22-desmolasi deficit di * (ORPHA90790; Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		21-idrossilasi deficit di * (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	211	0	32	179	0	211	81	130	45	56	1,65	2,53	2,10	7,00

Tabella 4.6 (3/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di * (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	6	0	2	4	0	6	2	4	1	1	0,04	0,08	0,06	
		Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di * (ORPHA95699; Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		STAR deficit di * (ORPHA325524; Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	34	7	11	16	0	34	30	4	24	0	0,61	0,08	0,34	0,39
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	49	17	8	24	0	49	39	10	8	1	0,79	0,19	0,49	
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	566	367	27	172	9	557	113	444	5	7	2,30	8,66	5,55	
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I * (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	7	0	0	7	0	7	2	5	0	1	0,04	0,10	0,07	
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	39	0	5	34	0	39	10	29	0	0	0,20	0,57	0,39	
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III * (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	153	0	22	131	0	153	27	126	2	4	0,55	2,46	1,52	
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita <i>Laron sindrome di</i> (ORPHA633; Laron syndrome)	3	3	0	0	0	3	1	2	0	1	0,02	0,04	0,03	
		<i>Laron sindrome di</i> (ORPHA633; Laron syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,30
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	601	499	34	68	NA	598	74	524	74	522	1,51	10,22	5,96	
	RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Leprechaunism)	4	4	0	0	2	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
	RC0300	Kenny-Caffey sindrome di (ORPHA2333; Kenny-Caffey syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA3221; Generalized resistance to thyroid hormone)	34	12	2	20	0	34	11	23	2	4	0,22	0,45	0,34	
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	7,00
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	130	96	14	20	1	129	53	76	9	6	1,08	1,48	1,29	
		Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	15	0	5	10	0	15	7	8	0	1	0,14	0,16	0,15	3,30

Tabella 4.6 (4/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)	19	0	9	10	0	19	8	11	3	4	0,16	0,21	0,19	
		Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia 2B)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome MEN tipo 4 * (ORPHA276152; Multiple endocrine neoplasia type 4)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	TOTALE		2.978	2.070	154	754	38	2.940	1.078	1.862	270	709	21,97	36,31	29,29	
4 - MALATTIE DEL METABOLISMO																
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1.366	321	324	721	32	1.334	719	615	350	295	14,65	11,99	13,29	
		Acidemia glutarica non tipizzata	5	0	0	5	0	5	4	1	3	1	0,08	0,02	0,05	
		Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	1,00
		Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE) (ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Acidemia metilmalonica non tipizzata	24	0	2	22	2	22	10	12	7	8	0,20	0,23	0,22	
		Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	3	0	0	3	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	
		Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)	6	0	0	6	1	5	3	2	3	1	0,06	0,04	0,05	0,20
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	49	0	3	46	3	46	23	23	14	8	0,47	0,45	0,46	
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE) (ORPHA391417; HSD10 disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE) (ORPHA20; 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Aciduria 3-metilglutaconica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (5/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Aciduria idrossiglutarica (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA79314; ORPHA19; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria 2-hydroxyglutaric aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Aciduria malonica (SNE) (ORPHA943; Malonic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Albinismo	96	0	29	67	0	96	50	46	36	1,02	0,90	0,96		
		Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	14	0	3	11	0	14	10	4	0	0,20	0,08	0,14		
		Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	8	0	4	4	0	8	3	5	1	0,06	0,10	0,08	1,50	
		Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	97	0	4	93	0	97	57	40	5	1,16	0,78	0,97	14,00	
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	0,00	0,04	0,02		
		Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) * (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	0,02	0,02	0,02		
		Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE) *	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) * (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	4	0	0	4	0	4	3	1	1	0,06	0,02	0,04	1,60	
		Deficit piruvato carbossilasi (SNE) * (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE) *	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0,02	0,00	0,01		
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) * (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Fanconi sindrome renale * (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	6	0	1	5	0	6	5	1	1	0,10	0,02	0,06		
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	24	0	2	22	0	24	14	10	11	0,29	0,19	0,24		
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	4,20	
		Iminoacidemia * (ORPHA42062; Iminoglycinuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	6,68	
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0,02	0,00	0,01		

Tabella 4.6 (6/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Iper-Beta-Alaninemia * (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
1E		Iperfenilalaninemia	599	0	233	366	0	599	311	288	181	164	6,34	5,62	5,97	
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	36	0	32	4	0	36	20	16	20	16	0,41	0,31	0,36	
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	7	0	1	6	2	5	3	2	3	1	0,06	0,04	0,05	0,17
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Iperlisinemia * (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ipermetioninemia (SNE) * (ORPHA289891; ORPHA289290; ORPHA88618; Hypermethioninemia due to glycine N- methyltransferase deficiency; Hypermethioninemia encephalopathy due to adenosine kinase deficiency; Psychomotor retardation due to S- adenosylhomocysteine hydrolase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	3	0	0	3	0	3	3	0	1	0	0,06	0,00	0,03	
		Ipervalinemia	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Malattia delle urine a sciropo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	13	0	2	11	0	13	8	5	4	4	0,16	0,10	0,13	
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE) (ORPHA394; Classic homocystinuria)	17	0	0	17	0	17	9	8	2	1	0,18	0,16	0,17	1,65
		Ornitina aminotransferasi deficit di * (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		Prolidasi deficit di * (ORPHA742; Prolidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	1	0,04	0,02	0,03	12,00
		Tirosinemia non tipizzata	11	0	5	6	0	11	7	4	3	2	0,14	0,08	0,11	
		Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (7/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	64	5	5	54	4	60	25	35	12	17	0,51	0,68	0,60	
		Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	13	0	1	12	0	13	5	8	2	6	0,10	0,16	0,13	1,00
		Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	2	0	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	0,31
		Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	16	0	0	16	0	16	7	9	5	6	0,14	0,18	0,16	2,40
		Citrullinemia tipo II (SNE) (ORPHA247585; Citrullinemia type II)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamilase deficiency)	24	0	4	20	3	21	7	14	1	3	0,14	0,27	0,21	1,40
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito) (ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)	336	116	21	199	19	317	152	165	60	62	3,10	3,22	3,16	
		Aspartilglucosaminuria* (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit congenito di lattasi (ORPHA53690; Congenital lactase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	16	0	0	16	0	16	7	9	5	4	0,14	0,18	0,16	
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	4	0	0	4	0	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04	
		Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	22	0	5	17	0	22	13	9	4	4	0,26	0,18	0,22	
		Glicogeno-sintetasi deficit di* (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	11	0	2	9	0	11	10	1	7	1	0,20	0,02	0,11	
		Glicogenosi tipo I (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	43	0	4	39	2	41	24	17	11	11	0,49	0,33	0,41	

Tabella 4.6 (8/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Glicogenosi tipo 10 (ORPHA97234; Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	5	0	0	5	0	5	2	3	2	2	0,04	0,06	0,05	
		Glicogenosi tipo 12 (ORPHA57; Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 13 (ORPHA99849; Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	52	0	7	45	5	47	22	25	4	5	0,45	0,49	0,47	
		Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	10	0	0	10	0	10	4	6	1	3	0,08	0,12	0,10	
		Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	18	0	2	16	1	17	6	11	0	0	0,12	0,21	0,17	
		Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Glicogenosi tipo 7 (ORPHA371; Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	33	0	1	32	0	33	7	26	4	15	0,14	0,51	0,33	5,00
		Iperossaluria primaria * (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Malassorbimento di glucosio e galattosio * (ORPHA35710; Glucose-galactose malabsorption)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Malattia da corpi poliglucosani (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease)	3	0	0	3	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		Saccarasi isomaltasi deficit di (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	20,00
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	30	1	26	3	0	30	16	14	15	10	0,33	0,27	0,30	

Tabella 4.6 (9/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III) (ORPHA101953; Rare dyslipidemia)	256	119	13	124	14	242	144	98	39	22	2,93	1,91	2,41	
		Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	5	0	1	4	0	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05	
		Beta ossidazione deficit di * (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	52	0	7	45	4	48	29	19	23	10	0,59	0,37	0,48	
		Carnitina muscolare deficit di * (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	11	0	2	9	0	11	2	9	1	2	0,04	0,18	0,11	
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	5	0	1	4	0	5	3	2	0	0	0,06	0,04	0,05	0,10
		Ipercolesterolemia familiare omozigote (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	6	0	0	6	0	6	4	2	0	0	0,08	0,04	0,06	0,10
		Ipertrigliceridemia familiare (ORPHA181425; Major hypertriglyceridemia)	24	0	1	23	0	24	18	6	1	0	0,37	0,12	0,24	
		Ipoalfalipoproteinemia familiare * (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	0	0	4	0	4	4	0	0	0	0,08	0,00	0,04	
		Ipo betalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	24	0	1	23	0	24	15	9	4	3	0,31	0,18	0,24	
		Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di (ORPHA650; LCAT deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Tangier malattia di (ORPHA31150; Tangier disease)	6	0	0	6	0	6	5	1	0	0	0,10	0,02	0,06	
	RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	4	2	1	1	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari (ORPHA485631; Congenital bile acid synthesis defect)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		CoA ligasi degli acidi biliari deficit di (ORPHA276066; Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1 * (ORPHA79301; Congenital bile acid synthesis defect type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2 * (ORPHA79303; Congenital bile acid synthesis defect type 2)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (10/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3 * (ORPHA79302; Congenital bile acid synthesis defect type 3)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4 * (ORPHA79095; Congenital bile acid synthesis defect type 4)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Ipercolanemia familiare * (ORPHA238475; Familial hypercholanemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Xantomatosi cerebrotendinea (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfolipidi (ORPHA352301; Disorder of phospholipids, sphingolipids and fatty acids biosynthesis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome PHARC (ORPHA171848; Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	13	12	0	1	1	12	5	7	3	1	0,10	0,14	0,12	1,00
	RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	14	10	1	3	0	14	3	11	0	0	0,06	0,21	0,14	
	RCG084	Malattie perossisomiali (ORPHA68373; Peroxisomal disease)	3	0	3	0	0	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03	
		Acidemia pipecolica (ORPHA34; Pipecolic acidemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Condrodisplasia punctata rizomelica (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	0	3	0	0	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03	1,00
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	40	17	3	20	12	28	21	7	8	0	0,43	0,14	0,28	
	RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	3	3	0	0	2	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi (ORPHA79169; Disorder of neurotransmitter metabolism and transport)	4	0	2	2	0	4	2	2	2	1	0,04	0,04	0,04	
		Acido gamma-aminobutirico transaminasi deficit di * (ORPHA2066; Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Dopamina beta-idrossilasi deficit di (ORPHA230; Dopamine beta-hydroxylase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Iperpleksia ereditaria * (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)	3	0	1	2	0	3	2	1	2	0	0,04	0,02	0,03	

Tabella 4.6 (11/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di * (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01		
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	300	141	34	125	38	262	150	112	7	9	3,06	2,18	2,61	
		Coproporfirina ereditaria (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrin)	7	0	0	7	0	7	3	4	1	0	0,06	0,08	0,07	
		Porfiria acuta intermittente (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	22	0	4	18	0	22	8	14	1	1	0,16	0,27	0,22	0,54
		Porfiria cutanea tarda (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	71	0	24	47	21	50	41	9	0	0	0,84	0,18	0,50	4,00
		Porfiria da deficit di ALAD (ORPHA100924; Porphyria due to ALA dehydratase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
1B		Porfiria eritropoietica	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Porfiria eritropoietica congenita (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Porfiria eritropoietica epatica (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Porfiria variegata (ORPHA79473; Porphyria variegata)	11	0	2	9	0	11	2	9	0	0	0,04	0,18	0,11	0,32
		Protoporfirina eritropoietica (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	45	0	4	41	0	45	21	24	4	6	0,43	0,47	0,45	0,92
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine (ORPHA79224; Disorder of purine or pyrimidine metabolism)	17	12	1	4	0	17	16	1	5	0	0,33	0,02	0,17	
		Adenilsuccinasi deficit di * (ORPHA46; Adenylosuccinate lyase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di * (ORPHA976; Adenine phosphoribosyltransferase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Diidropirimidina deidrogenasi deficit di * (ORPHA1675; Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Lesch-Nyhan malattia di (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	0	0	4	0	4	4	0	1	0	0,08	0,00	0,04	
		Oroticoaciduria * (ORPHA30; Hereditary orotic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Xantinuria (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	

Tabella 4.6 (12/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RC0160	Iposfosfatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)	12	5	1	6	0	12	3	9	0	0	0,06	0,18	0,12	
	RC0230	Calcinosi tumorale (ORPHA53715; Familial tumoral calcinosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE																
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760) (ORPHA79174; Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism)	54	7	19	28	3	51	26	25	12	12	0,53	0,49	0,51	
		Acidemia glutarica tipo II (SNE) * (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency)	3	0	0	3	1	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) * (ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	8,00
		Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) * (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE) *	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit del trasporto carnitina (SNE) * (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	8	0	5	3	0	8	1	7	0	0	0,02	0,14	0,08	
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	13	0	1	12	0	13	6	7	6	7	0,12	0,14	0,13	
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA1572; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	4	0	2	2	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	1,00
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	14	0	11	3	1	13	9	4	3	1	0,18	0,08	0,13	
		Deficit dienoil reductasi (SNE) * (ORPHA431361; Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE) (ORPHA99900; Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (13/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
		Deficit proteina trifunzionale (SNE) * (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale (ORPHA223713; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02	
		Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	0	0,02	0,02	0,02	
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale (ORPHA254758; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies)	14	2	5	7	0	14	8	6	0	0	0,16	0,12	0,14	
		Miopatia mitocondriale a trasmissione materna * (ORPHA254788; Maternally-inherited mitochondrial myopathy)	2	0	2	0	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Oftalmoplegia esterna progressiva * (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)	10	0	3	7	0	10	5	5	0	0	0,10	0,10	0,10	
		Sindrome NARP * (ORPHA644; NARP syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	105	51	5	49	27	78	32	46	5	5	0,65	0,90	0,78	0,60
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	67	15	14	38	9	58	26	32	1	0	0,53	0,62	0,58	
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	171	79	15	77	5	166	100	66	14	7	2,04	1,29	1,65	4,30
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	2	1	0	1	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	

Tabella 4.6 (14/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers Huttenlocher syndrome)	5	4	0	1	3	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	113	48	16	49	19	94	40	54	1	3	0,82	1,05	0,94	2,00
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	4	0	2	2	0	4	2	2	2	1	0,04	0,04	0,04	9,00
		Deficit del coenzima Q10 * (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)	4	0	2	2	0	4	2	2	2	1	0,04	0,04	0,04	
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	97	39	6	52	19	78	43	35	29	22	0,88	0,68	0,78	
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina (ORPHA79172; Creatine deficiency syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	4	2	0	2	0	4	2	2	1	0	0,04	0,04	0,04	
		Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	237	84	26	127	27	210	105	105	12	10	2,14	2,05	2,09	
		Chanarin-Dorfman malattia di * (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	101	0	19	82	7	94	40	54	5	5	0,82	1,05	0,94	
		Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	39	0	6	33	5	34	23	11	4	2	0,47	0,21	0,34	1,70

Tabella 4.6 (15/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Niemann-Pick malattia di (ORPHA77292; ORPHA77293; ORPHA646; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann-Pick disease type A; Niemann- Pick disease type B; Niemann-Pick disease type C; Niemann-Pick disease type C, adult neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, juvenile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form; Niemann-Pick disease type D Niemann-Pick disease type E)	13	0	1	12	1	12	8	4	2	1	0,16	0,08	0,12	0,40; 1,00
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	71	17	7	47	13	58	41	17	18	10	0,84	0,33	0,58	
		Mucopolisaccaridosi non tipizzata *	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	11	0	3	8	3	8	5	3	2	2	0,10	0,06	0,08	
		Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	18	0	1	17	3	15	15	0	3	0	0,31	0,00	0,15	10,00
		Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	12	0	1	11	2	10	6	4	5	3	0,12	0,08	0,10	0,30
		Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	10	0	2	8	1	9	7	2	5	1	0,14	0,04	0,09	
		Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	0,16
		Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01
		Mucopolisaccaridosi tipo 9 * (ORPHA67041; Hyaluronidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	12	7	1	4	4	8	6	2	1	2	0,12	0,04	0,08	
		Mucolipidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidosis type II)	3	0	0	3	2	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Mucolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidosis type III)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Mucolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucolipidosis type IV)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RCG091	Oligosaccaridosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	8	1	6	1	0	8	4	4	0	1	0,08	0,08	0,08	
		Fucosidosi (ORPHA349; Fucosidosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Galattosialidosi	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (16/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Malattia da accumulo di acido sialico (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Mannosidosi (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282 ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta- mannosidosis)	4	0	3	1	0	4	2	2	0	0,04	0,04	0,04	0,10	
		Schindler malattia di (ORPHA137; Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sialidosi (ORPHA309294; Sialidosis)	3	0	3	0	0	3	1	2	0	0,02	0,04	0,03		
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	12	9	0	3	7	5	4	1	2	0,08	0,02	0,05		
		Gangliosidosi-GM1 * (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	2	0	0	2	1	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Gangliosidosi-GM2 * (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	5,00	
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	10	8	0	2	3	7	3	4	0	0,06	0,08	0,07		
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	4	0	4	0	0	4	3	1	0	0,06	0,02	0,04		
		Austin sindrome di (ORPHA585; Multiple sulfatase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo * (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	4	0	4	0	0	4	3	1	0	0,06	0,02	0,04		
		Wolman malattia di	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0100	Farber malattia di (ORPHA333; Farber disease)	9	9	0	0	2	7	5	2	0	0,10	0,04	0,07		
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI																
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato (ORPHA79171; ORPHA285657; Disorder of cobalamin metabolism and transport; Disorder of folate metabolism and transport)	5	0	2	3	0	5	1	4	1	0,02	0,08	0,05		
		Cobalamina C deficit congenito di (ORPHA26; Methylmalonic acidemia with homocystinuria)	5	0	2	3	0	5	1	4	1	0,02	0,08	0,05		
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D (ORPHA289098; Disorders of vitamin D metabolism)	2	0	0	2	0	2	2	0	0	0,04	0,00	0,02		
		Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1 (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	2	0	0	2	0	2	2	0	0	0,04	0,00	0,02		

Tabella 4.6 (17/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	78	35	2	41	3	75	35	40	11	13	0,71	0,78	0,75	
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040) (ORPHA309833; Disorder of other vitamins and cofactors metabolism and transport)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxal phosphate-responsive seizures)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,20
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI																
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (ORPHA309842; Disorder of iron metabolism and transport)	2.984	2.517	49	418	210	2.774	2.205	569	6	6	44,93	11,09	27,64	
1A		Anemia microcitica ereditaria	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		DMT1 deficit di * (ORPHA83642; Microcytic anemia with liver iron overload)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
1B		Emocromatosi ereditaria	210	0	30	180	14	196	167	29	0	1	3,40	0,57	1,95	
		Emocromatosi ereditaria non determinata	23	0	0	23	1	22	19	3	0	1	0,39	0,06	0,22	
		Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of hemochromatosis type 1)	195	0	16	179	2	193	150	43	0	1	3,06	0,84	1,92	
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Emocromatosi ereditaria tipo 2B	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Emocromatosi ereditaria tipo 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	2	0	0	2	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		Emocromatosi ereditaria tipo 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	14	0	0	14	0	14	10	4	0	0	0,20	0,08	0,14	
		IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) * (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	8	0	2	6	0	8	1	7	1	2	0,02	0,14	0,08	
		Sindrome iperferritinemia-cataratta (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	12	0	1	11	0	12	9	3	0	0	0,18	0,06	0,12	
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	9	4	0	5	1	8	4	4	0	0	0,08	0,08	0,08	0,09
	RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	2	1	0	1	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	

Tabella 4.6 (18/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	4	4	0	0	0	4	3	1	2	0,06	0,02	0,04		
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	2	1	0	1	0	2	2	0	1	0,04	0,00	0,02		
		<i>Menkes sindrome di</i> (ORPHA565; Menkes disease)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0,02	0,00	0,01		
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	140	57	24	59	8	132	78	54	10	1,59	1,05	1,32	3,30	
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva *</i> (ORPHA34528; Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	10	2	7	1	1	9	5	4	1	3	0,10	0,08	0,09	
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis)	1.061	670	52	339	350	711	383	328	7	3	7,80	6,40	7,08	30,00
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	12	6	2	4	0	12	5	7	2	2	0,10	0,14	0,12	1,00
	TOTALE		7.774	4.445	701	2.628	838	6.936	4.440	2.496	647	530	90,47	48,67	69,11	
5 - MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO																
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	172	164	3	5	10	162	77	85	8	7	1,57	1,66	1,61	1,50
	RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore (ORPHA91385; Acquired angioedema)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	282	91	49	142	34	248	128	120	23	11	2,61	2,34	2,47	20,00
	RCG150	Istiocitosi croniche	328	206	12	110	23	305	156	149	35	31	3,18	2,91	3,04	
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans *</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Erdheim Chester malattia di *</i> (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	4	0	1	3	0	4	4	0	0	0	0,08	0,00	0,04	
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i> (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	109	0	10	99	7	102	49	53	11	11	1,00	1,03	1,02	1,50
1D		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	8	0	1	7	1	7	2	5	0	0	0,04	0,10	0,07	
	RCG160	Immunodeficienze primarie (ORPHA101997; Primary immunodeficiency)	1.124	764	48	312	106	1.018	497	521	122	86	10,13	10,16	10,14	

Tabella 4.6 (19/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Agammaglobulinemia (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	39	0	3	36	1	38	35	3	16	1	0,71	0,06	0,38	0,13
		Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) * (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Difetto idiopatico di CD4 * (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	6	0	0	6	0	6	3	3	2	0	0,06	0,06	0,06	
		DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090) (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	91	0	23	68	3	88	45	43	34	32	0,92	0,84	0,88	
		Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza * (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Duncan sindrome di * (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05
		Griscelli sindrome di * (ORPHA381; Griscelli disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Immunodeficienza combinata grave * (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	8	0	0	8	2	6	1	5	0	3	0,02	0,10	0,06	
		Immunodeficienza comune variabile * (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	193	0	15	178	13	180	77	103	10	10	1,57	2,01	1,79	
		Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento * (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	3	0	0	3	0	3	1	2	0	1	0,02	0,04	0,03	
		Iper-IgE Sindrome * (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	15	0	5	10	0	15	8	7	4	3	0,16	0,14	0,15	
		Nezelof sindrome di * (ORPHA83471; Thymic aplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Nijmegen sindrome (ORPHA647; Nijmegen breakage syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) * (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
		WHIM sindrome * (ORPHA51636; WHIM syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Wiskott-Aldrich sindrome di * (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	2	0	1	1	2	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,10
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)	164	73	19	72	3	161	90	71	14	18	1,83	1,38	1,60	

Tabella 4.6 (20/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico * (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)	25	0	4	21	0	25	12	13	7	6	0,24	0,25	0,25	5,00
		Blau sindrome di * (ORPHA90340; Blau syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	0	0,02	0,04	0,03	
		Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	4	0	2	2	0	4	1	3	1	1	0,02	0,06	0,04	
		Malattia di Still a esordio nell'adulto * (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	25	0	2	23	0	25	14	11	0	0	0,29	0,21	0,25	
		Malattia IgG4-correlata * (ORPHA284264; IgG4-related disease)	15	0	4	11	1	14	10	4	0	0	0,20	0,08	0,14	
		Muckle-Wells sindrome di * (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	3	0	0	3	0	3	2	1	1	1	0,04	0,02	0,03	
		Osteomielite multifocale ricorrente cronica * (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	13	0	6	7	0	13	3	10	1	7	0,06	0,19	0,13	0,30
		Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 * (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)	3	0	1	2	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03	
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	55	7	21	27	0	55	28	27	6	6	0,57	0,53	0,55	
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	14	6	0	8	0	14	10	4	1	0	0,20	0,08	0,14	0,10
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	277	61	40	176	1	276	65	211	0	0	1,32	4,11	2,75	
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	8	1	0	7	1	7	4	3	0	0	0,08	0,06	0,07	
	TOTALE		2.424	1.373	192	859	178	2.246	1.055	1.191	209	159	21,50	23,22	22,38	

6 - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	3.307	2.167	290	850	126	3.181	1.596	1.585	383	260	32,52	30,91	31,70	
		Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	271	0	52	219	5	266	123	143	55	56	2,51	2,79	2,65	22,00
		Anemia diseritropoietica congenita * (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	27	0	8	19	3	24	12	12	1	1	0,24	0,23	0,24	1,00
		Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	4	0	1	3	0	4	2	2	0	1	0,04	0,04	0,04	
		Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	15	0	7	8	1	14	9	5	4	3	0,18	0,10	0,14	

Tabella 4.6 (21/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Drepanocitosi - beta talassemia * (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	7	0	2	5	0	7	4	3	1	0	0,08	0,06	0,07	
		Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)	4	0	3	1	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	0,30
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di * (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Piruvato chinasi deficit di * (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	12	0	4	8	0	12	7	5	1	0	0,14	0,10	0,12	5,00
		Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	215	0	37	178	3	212	106	106	27	32	2,16	2,07	2,11	
		Talassemia intermedia (ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia; Hemoglobin H disease)	61	0	11	50	0	61	21	40	5	6	0,43	0,78	0,61	
		Talassemia major (ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major; Hb Bart's hydrops fetalis)	104	0	36	68	3	101	42	59	6	4	0,86	1,15	1,01	
1C		Talassemie	419	0	129	290	26	393	192	201	17	16	3,91	3,92	3,92	
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	304	67	143	94	12	292	122	170	65	70	2,49	3,31	2,91	1,00
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	93	40	7	46	16	77	31	46	0	0	0,63	0,90	0,77	2,00
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (ORPHA68334; ORPHA248361; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect; Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect)	5.284	2.116	1.258	1.910	274	5.010	2.409	2.601	270	82	49,09	50,72	49,92	
		Afibrinogenemia * (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	4	0	0	4	0	4	2	2	1	0	0,04	0,04	0,04	0,15
		Antiplasmina deficit di * (ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Antitrombina deficit di * (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	107	0	19	88	1	106	39	67	4	4	0,79	1,31	1,06	
		Disfibrinogenemia * (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	26	0	2	24	0	26	8	18	1	0	0,16	0,35	0,26	
1B		Disordini ereditari trombofilici	458	0	293	165	38	420	186	234	2	0	3,79	4,56	4,18	

Tabella 4.6 (22/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	748	0	360	388	37	711	674	37	116	1	13,73	0,72	7,08	4,85
		Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	141	0	62	79	4	137	126	11	26	2	2,57	0,21	1,37	1,70
		Fattore II deficit di * (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	3	0	2	1	0	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	0,05
		Fattore V deficit di * (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	27	0	10	17	1	26	9	17	4	2	0,18	0,33	0,26	0,10
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di * (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,50
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata *	155	0	19	136	5	150	74	76	4	4	1,51	1,48	1,49	
		Fattore V Leiden omozigote *	73	0	15	58	1	72	24	48	0	0	0,49	0,94	0,72	
		Fattore VII deficit di * (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	115	0	42	73	6	109	47	62	12	12	0,96	1,21	1,09	0,33
		Fattore X deficit di * (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	9	0	6	3	0	9	6	3	1	1	0,12	0,06	0,09	
		Fattore XI deficit di * (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	67	0	26	41	1	66	26	40	4	2	0,53	0,78	0,66	0,10
1B		Fattore XII deficit di	4	0	2	2	0	4	4	0	1	0	0,08	0,00	0,04	
		Fattore XIII deficit di * (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	4	0	2	2	0	4	3	1	0	0	0,06	0,02	0,04	0,05
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di * (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ipfibrinogenemia * (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	2	0	2	0	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		Plasminogeno deficit di * (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,20
		Proteina C deficit di * (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	270	0	110	160	9	261	110	151	4	6	2,24	2,94	2,60	
		Proteina S deficit di * (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	377	0	117	260	15	362	127	235	1	3	2,59	4,58	3,61	
		Protrombina G20210A omozigote *	20	0	2	18	1	19	7	12	0	0	0,14	0,23	0,19	
		Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	556	0	167	389	26	530	219	311	34	20	4,46	6,06	5,28	12,50
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	116	84	2	30	4	112	32	80	6	8	0,65	1,56	1,12	
		Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	

Tabella 4.6 (23/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Piastrinopatia da difetto di secrezione * (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	26	0	1	25	0	26	4	22	0	3	0,08	0,43	0,26	
		Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	5	0	1	4	0	5	3	2	2	1	0,06	0,04	0,05	
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)	525	431	25	69	3	522	207	315	24	33	4,22	6,14	5,20	
		Porpora trombocitopenica immune cronica * (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)	94	0	25	69	0	94	34	60	2	5	0,69	1,17	0,94	25,00
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	185	100	10	75	11	174	75	99	13	15	1,53	1,93	1,73	
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	190	150	13	27	8	182	101	81	0	2	2,06	1,58	1,81	
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	382	364	4	14	23	359	199	160	8	2	4,05	3,12	3,58	
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	35	25	5	5	3	32	15	17	2	3	0,31	0,33	0,32	
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	0,28
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)	7	1	4	2	0	7	5	2	1	2	0,10	0,04	0,07	
		Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	6	0	4	2	0	6	5	1	1	1	0,10	0,02	0,06	0,07
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	55	50	4	1	2	53	17	36	5	7	0,35	0,70	0,53	0,10
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	124	53	20	51	1	123	65	58	0	0	1,32	1,13	1,23	3,75
	TOTALE		10.610	5.650	1.785	3.175	483	10.127	4.874	5.253	777	484	99,31	102,43	100,90	
7 - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO																
	RFG010	Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy)	137	71	16	50	24	113	63	50	22	14	1,28	0,97	1,13	
		Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	12	0	6	6	0	12	8	4	6	2	0,16	0,08	0,12	
		Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	11	0	0	11	1	10	7	3	1	1	0,14	0,06	0,10	
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)	9	0	2	7	1	8	3	5	1	1	0,06	0,10	0,08	
		Canavan malattia di (ORPHA141; Canavan disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (24/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) * (ORPHA85163; Hypomyelination - congenital cataract)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Krabbe malattia di * (ORPHA487; Krabbe disease)	2	0	1	1	0	2	2	0	0	0,04	0,00	0,02	1,00	
		Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) * (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) * (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	5	0	0	5	0	5	1	4	0	0,02	0,08	0,05		
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) * (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) * (ORPHA280288; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) * (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
		Leucodistrofia metacromatica * (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	8	0	3	5	0	8	3	5	1	0,06	0,10	0,08	0,10	
		Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali * (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	7	0	2	5	0	7	4	3	1	0,08	0,06	0,07		
		MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) * (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Nasu-Hakola sindrome di (ORPHA2770; Nasu-Hakola disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	10	0	2	8	1	9	5	4	3	0,10	0,08	0,09	0,25	
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	125	22	16	87	9	116	2	114	2	0,04	2,22	1,16	10,00	
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidoluysian atrophy)	4	3	1	0	2	2	2	0	0	0,04	0,00	0,02		
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	84	42	5	37	9	75	33	42	8	0,67	0,82	0,75		
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	19	14	3	2	0	19	9	10	9	0,18	0,19	0,19		
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	21	20	0	1	0	21	11	10	2	0,22	0,19	0,21		
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	0,02	0,02	0,02		

Tabella 4.6 (25/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	711	300	72	339	214	497	228	269	0	1	4,65	5,25	4,95	2,70
	RFG040	Malattie spinocerebellari	1.034	395	133	506	120	914	465	449	26	18	9,47	8,75	9,11	
		Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) * (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Atassia congenita *	4	0	0	4	0	4	3	1	1	0	0,06	0,02	0,04	
		Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	107	0	23	84	13	94	45	49	3	1	0,92	0,96	0,94	2,00
		Atassia episodica * (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	21	0	4	17	0	21	10	11	0	0	0,20	0,21	0,21	
		Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay * (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	9	0	3	6	0	9	6	3	0	0	0,12	0,06	0,09	
		Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) * (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	171	0	42	129	25	146	62	84	1	0	1,26	1,64	1,45	2,70
		Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica * (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	61	0	15	46	6	55	29	26	0	0	0,59	0,51	0,55	7,60
		Atassia-Teleangiectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	14	0	0	14	0	14	9	5	4	4	0,18	0,10	0,14	0,49
1A		Atrofia olivo-ponto-cerebellare	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	0	1	4	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05	0,33
		Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) * (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	2	0	0	2	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	0,15
		Karak sindrome di (NBIA2B) * (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Neuroferritinopatia (NBIA3) * (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	231	0	44	187	8	223	116	107	5	5	2,36	2,09	2,22	5,20
		Seitelberger malattia di (NBIA2A) * (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	

Tabella 4.6 (26/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria * (ORPHA1168; ORPHA64753; ORPHA459033; Ataxia-oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2; Ataxia-oculomotor apraxia type 4)	7	0	0	7	0	7	2	5	0	0	0,04	0,10	0,07	
		Sindrome HARP * (ORPHA157855; HARP syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome tremore-atassia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	2	0	1	1	1	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
	RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaac syndrome)	5	5	0	0	0	5	4	1	0	0,08	0,02	0,05		
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	82	11	59	12	17	65	29	36	0	0	0,59	0,70	0,65	3,50
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)	7	4	2	1	0	7	0	7	0	5	0,00	0,14	0,07	0,20
		Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	0	2	0	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	0,15
1B		Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG050	Atrofie muscolari spinali (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)	317	225	10	82	68	249	149	100	53	51	3,04	1,95	2,48	
		Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) * (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	3	0	1	2	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 * (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	2	0	0	2	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva * (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Atrofia muscolare spinale infantile X-linked * (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale * (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	2	0	0	2	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 * (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (27/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	24	0	5	19	3	21	19	2	0	0	0,39	0,04	0,21	
		Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia * (ORPHA56965; Progressive bulbar paralysis of childhood)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	14	0	0	14	6	8	6	2	5	1	0,12	0,04	0,08	
		SMA tipo 2 * (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	19	0	1	18	0	19	13	6	12	4	0,26	0,12	0,19	
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	21	0	2	19	0	21	10	11	7	5	0,20	0,21	0,21	
		SMA tipo 4 * (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	5	0	1	4	0	5	4	1	0	0	0,08	0,02	0,05	
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	3.404	1.627	190	1.587	2.415	989	553	436	1	0	11,27	8,50	9,85	3,85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	104	48	11	45	30	74	33	41	0	1	0,67	0,80	0,74	1,50
	RF0111	Schilder malattia di (ORPHA59298; Schilder disease)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	168	44	32	92	11	157	91	66	39	27	1,85	1,29	1,56	15,00
	RF0140	West sindrome di (ORPHA3451; West syndrome)	98	37	14	47	4	94	53	41	49	37	1,08	0,80	0,94	6,00
	RF0150	Narcolessia (ORPHA2073; Narcolepsy type 1)	226	155	8	63	8	218	115	103	18	10	2,34	2,01	2,17	25,00
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; CADASIL)	19	17	1	1	0	19	7	12	0	0	0,14	0,23	0,19	3,00
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	2	1	0	1	0	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02	10,00
	RF0360	Emiplegia alterante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	7	5	0	2	0	7	5	2	1	1	0,10	0,04	0,07	
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	6	2	2	2	0	6	3	3	0	0	0,06	0,06	0,06	
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	

Tabella 4.6 (28/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	19	8	4	7	0	19	6	13	0	0	0,12	0,25	0,19	8,40
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	6	3	1	2	0	6	1	5	0	0	0,02	0,10	0,06	
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	9	7	0	2	0	9	2	7	0	0	0,04	0,14	0,09	
	RFG060	Neuropatie ereditarie	1.180	743	61	376	48	1.132	539	593	49	44	10,98	11,56	11,28	
		Amiotrofia neuralgica ereditaria * (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	2	0	0	2	0	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02	
		Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	343	0	51	292	10	333	161	172	23	24	3,28	3,35	3,32	25,00
		Disautonomia familiare (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Neuropatia assonale gigante (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio * (ORPHA306577; Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Neuropatia motoria ereditaria *	18	0	4	14	1	17	10	7	2	0	0,20	0,14	0,17	
		Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Neuropatia sensoriale ereditaria	4	0	1	3	1	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	
		Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	69	0	5	64	0	69	32	37	0	2	0,65	0,72	0,69	3,50
		Refsum malattia di (ORPHA773; Refsum disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,10
		Roussy-Levy sindrome di (ORPHA3115; Roussy-Lévy syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	318	112	68	138	178	140	73	67	0	0	1,49	1,31	1,39	6,00
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	1.066	479	89	498	135	931	634	297	3	4	12,92	5,79	9,28	3,70
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	24	8	6	10	0	24	19	5	0	1	0,39	0,10	0,24	1,50
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	4	1	2	1	1	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	0,90

Tabella 4.6 (29/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	26	7	5	14	6	20	14	6	0	1	0,29	0,12	0,20	
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	219	147	16	56	17	202	108	94	21	16	2,20	1,83	2,01	
		Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	22	0	4	18	2	20	9	11	4	0	0,18	0,21	0,20	
		Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	9	0	2	7	0	9	8	1	1	0	0,16	0,02	0,09	
		Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari * (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	20	0	6	14	1	19	9	10	5	6	0,18	0,19	0,19	
		Miopatia minicore/multi-minicore * (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	7	0	1	6	0	7	5	2	2	0	0,10	0,04	0,07	
		Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	7	0	1	6	0	7	5	2	0	0	0,10	0,04	0,07	
		Miopatia miotubulare * (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	2	0	0	2	0	2	2	0	1	0	0,04	0,00	0,02	0,20
		Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	5	0	2	3	1	4	1	3	0	1	0,02	0,06	0,04	
	RFG080	Distrofie muscolari	1.041	615	54	372	59	982	677	305	171	27	13,79	5,95	9,78	
		Distrofia muscolare congenita * (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	22	0	4	18	2	20	10	10	7	5	0,20	0,19	0,20	
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	64	0	9	55	4	60	31	29	1	3	0,63	0,57	0,60	2,32
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	114	0	10	104	1	113	101	12	38	2	2,06	0,23	1,13	1,53
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	110	0	14	96	6	104	95	9	66	0	1,94	0,18	1,04	4,78
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss * (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,30
		Distrofia muscolare distale * (ORPHA599; Distal myopathy)	5	0	1	4	0	5	4	1	0	0	0,08	0,02	0,05	
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	104	0	15	89	2	102	56	46	3	3	1,14	0,90	1,02	4,50
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale (ORPHA 1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Distrofia muscolare oculofaringea * (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	7	0	1	6	1	6	4	2	0	0	0,08	0,04	0,06	
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	805	484	34	287	82	723	341	382	17	19	6,95	7,45	7,20	6,70
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	245	0	27	218	20	225	102	123	5	4	2,08	2,40	2,24	12,50

Tabella 4.6 (30/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) * (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	29	0	3	26	4	25	8	17	0	0	0,16	0,33	0,25	1,00
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	17	0	0	17	2	15	7	8	1	2	0,14	0,16	0,15	1,00
		Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) *	14	0	2	12	0	14	11	3	3	2	0,22	0,06	0,14	
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	16	0	2	14	0	16	7	9	2	2	0,14	0,18	0,16	
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	63	41	3	19	3	60	41	19	4	5	0,84	0,37	0,60	
		Paralisi Periodica Familiare * (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	22	0	3	19	1	21	15	6	1	1	0,31	0,12	0,21	
	RFG160	Distonie primarie	18	4	5	9	0	18	7	11	0	0	0,14	0,21	0,18	
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	890	729	49	112	33	857	274	583	4	9	5,58	11,37	8,54	0,40
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	5	2	1	2	0	5	2	3	0	0	0,04	0,06	0,05	1,45
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	2.582	2.391	31	160	70	2.512	1.233	1.279	3	8	25,12	24,94	25,03	
		Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	181	0	24	157	3	178	98	80	0	3	2,00	1,56	1,77	7,77
		Sindrome miastenica congenita (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	9	0	6	3	0	9	5	4	2	1	0,10	0,08	0,09	0,30
		Susac sindrome * (ORPHA838; Susac syndrome)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	19	11	1	7	7	12	5	7	0	0	0,10	0,14	0,12	0,35
	TOTALE		14.878	8.843	1.005	5.030	3.570	11.308	5.834	5.474	503	381	118,87	106,74	112,67	
8 - MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO																
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	62	43	4	15	0	62	43	19	14	3	0,88	0,37	0,62	
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	6	2	0	4	0	6	4	2	4	1	0,08	0,04	0,06	
	RF0210	Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)	9	9	0	0	1	8	3	5	0	0	0,06	0,10	0,08	
	RF0220	Behr sindrome di	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie (ORPHA71862; Inherited retinal disorder)	1.235	584	303	348	40	1.195	588	607	39	26	11,98	11,84	11,91	

Tabella 4.6 (31/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	9	0	3	6	0	9	7	2	5	0	0,14	0,04	0,09	2,50
		Distrofia dei coni (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	26	0	6	20	2	24	10	14	3	4	0,20	0,27	0,24	
		Distrofia ialina della retina (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	3	0	2	1	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
		Distrofia vitelliforme di Best (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	12	0	3	9	1	11	4	7	1	1	0,08	0,14	0,11	
		Distrofia vitreo-retinica	4	0	2	2	0	4	3	1	0	0	0,06	0,02	0,04	
		Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	464	0	236	228	19	445	238	207	6	3	4,85	4,04	4,43	26,70
		Retinite punctata albescens (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Retinoschisi * (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked retinoschisis Sindrome di Goldmann-Favre)	7	0	0	7	0	7	6	1	4	0	0,12	0,02	0,07	5,00
		Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	62	0	23	39	0	62	28	34	0	4	0,57	0,66	0,62	10,00
		Usher sindrome di * (ORPHA886; Usher syndrome)	62	0	27	35	1	61	30	31	1	0	0,61	0,60	0,61	4,80
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	11	6	3	2	2	9	2	7	0	0	0,04	0,14	0,09	2
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	48	29	3	16	0	48	21	27	0	0	0,43	0,53	0,48	
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	3	1	0	0	4	2	2	1	1	0,04	0,04	0,04	
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	4	3	0	1	0	4	4	0	2	0	0,08	0,00	0,04	
	RF0260	Oguchi sindrome di (ORPHA75382; Oguchi disease)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	57	40	0	17	4	53	24	29	1	0	0,49	0,57	0,53	
	RFG130	Degenerazioni della cornea (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	63	52	0	11	5	58	25	33	0	0	0,51	0,64	0,58	
		Degenerazione corneale marginale (ORPHA137672; ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration; Terrien marginal degeneration)	8	0	0	8	1	7	5	2	0	0	0,10	0,04	0,07	
		Degenerazione corneale nodulare	3	0	0	3	1	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	426	180	79	167	10	416	135	281	5	4	2,75	5,48	4,14	
		Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	179	0	56	123	4	175	54	121	1	2	1,10	2,36	1,74	
1A		Distrofia corneale reticolare	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	

Tabella 4.6 (32/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	14	0	4	10	0	14	7	7	2	1	0,14	0,14	0,14	
		Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	51	0	19	32	1	50	17	33	0	0	0,35	0,64	0,50	
	RF0280	Cheratocono	5.886	4.399	137	1.350	39	5.847	3.752	2.095	91	20	76,45	40,85	58,26	
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RF0320	Coroidite multifocale	3	2	0	1	0	3	0	3	0	0	0,00	0,06	0,03	
	RF0330	Coroidite serpigginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	TOTALE		7.818	5.354	530	1.934	101	7.717	4.604	3.113	158	56	93,81	60,70	76,89	
9 - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	852	469	60	323	243	609	139	470	0	0	2,83	9,16	6,07	
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	1.036	691	27	318	31	1.005	469	536	12	15	9,56	10,45	10,01	
	RG0010	Endocardite reumatica	426	116	65	245	0	426	220	206	133	110	4,48	4,02	4,24	
	RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	647	416	30	201	170	477	235	242	2	1	4,79	4,72	4,75	
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	147	101	10	36	21	126	60	66	1	3	1,22	1,29	1,26	3,00
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	668	433	23	212	74	594	270	324	0	0	5,50	6,32	5,92	1,50
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	35	22	1	12	7	28	16	12	0	1	0,33	0,23	0,28	
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	620	372	29	219	104	516	257	259	0	2	5,24	5,05	5,14	9,00
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	1.459	847	60	552	244	1.215	325	890	0	0	6,62	17,35	12,11	
	RGG010	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	275	163	11	101	18	257	77	180	0	1	1,57	3,51	2,56	
		Porpora trombotica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	112	0	11	101	4	108	29	79	0	0	0,59	1,54	1,08	25,50
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	211	123	9	79	15	196	25	171	1	1	0,51	3,33	1,95	1,34
	RG0100	Teleangiectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	510	141	92	277	63	447	211	236	6	9	4,30	4,60	4,45	20,00

Tabella 4.6 (33/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	58	43	4	11	8	50	21	29	1	0	0,43	0,57	0,50	1,50
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	159	120	6	33	7	152	76	76	6	8	1,55	1,48	1,51	
	RGG020	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	88	44	11	33	0	88	22	66	3	5	0,45	1,29	0,88	16,70
		Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)	6	0	2	4	0	6	2	4	0	1	0,04	0,08	0,06	
		Linfedema ereditario di tipo 2 (ORPHA90186; Meige disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Linfedema idiopatico	37	0	9	28	0	37	8	29	1	2	0,16	0,57	0,37	
		Linfedema primitivo autosomico recessivo	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Sindrome delle unghie gialle * (ORPHA662; Yellow nail syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	TOTALE		7.191	4.101	438	2.652	1.005	6.186	2.423	3.763	165	156	49,37	73,37	61,64	
10 - MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO																
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	44	34	2	8	1	43	16	27	0	0	0,33	0,53	0,43	1,10
	RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	842	430	118	294	1	841	444	397	0	0	9,05	7,74	8,38	12,50
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive (ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood)	587	199	107	281	31	556	415	141	0	1	8,46	2,75	5,54	
		Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale * (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis - interstitial lung disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica * (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	305	0	73	232	17	288	234	54	0	0	4,77	1,05	2,87	11,50
		Polmonite criptogenica organizzata * (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	12	0	3	9	1	11	3	8	0	0	0,06	0,16	0,11	
		Polmonite interstiziale acuta (ORPHA79126; Acute interstitial pneumonia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	3,80
		Polmonite interstiziale desquamativa * (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	2	0	0	2	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
		Polmonite interstiziale linfoide idiopatica * (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Polmonite interstiziale non specifica idiopatica * (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	67	0	30	37	1	66	30	36	0	0	0,61	0,70	0,66	

Tabella 4.6 (34/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	7	6	0	1	0	7	5	2	0	0	0,10	0,04	0,07	
		<i>Ondine sindrome di</i> (ORPHA661; Ondine syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Sindrome Rohhad</i> (ORPHA293987; Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	2	2	0	0	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	9	9	0	0	0	9	3	6	0	0	0,06	0,12	0,09	0,50
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	3	3	0	0	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	121	87	4	30	3	118	60	58	20	19	1,22	1,13	1,18	
	TOTALE		1.616	770	232	614	36	1.580	946	634	21	20	19,28	12,36	15,74	
11 - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	637	446	37	154	23	614	298	316	2	6	6,07	6,16	6,12	
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; Menetrier disease)	14	14	0	0	3	11	7	4	0	0	0,14	0,08	0,11	
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	252	172	13	67	4	248	157	91	46	13	3,20	1,77	2,47	
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	121	77	2	42	19	102	33	69	5	7	0,67	1,35	1,02	
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	496	358	29	109	39	457	244	213	9	7	4,97	4,15	4,55	8,10
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	4	4	0	0	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	29	23	0	6	3	26	15	11	3	1	0,31	0,21	0,26	
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	5	3	1	1	0	5	4	1	4	0	0,08	0,02	0,05	
		<i>Byler malattia di</i> (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (35/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3 (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale (ORPHA104003; Congenital intestinal transport defect)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
		Diarrea congenita con malassorbimento del sodio (ORPHA103908; Congenital sodium diarrhea)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Diarrea congenita con perdita di cloruri (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	TOTALE		1.559	1.098	82	379	92	1.467	761	706	69	34	15,51	13,77	14,62	
12 - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	18	7	0	11	0	18	14	4	4	2	0,29	0,08	0,18	0,15
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	200	117	2	81	34	166	119	47	0	0	2,42	0,92	1,65	
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	482	208	27	247	11	471	37	434	0	0	0,75	8,46	4,69	
	RJG010	Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)	150	5	108	37	1	149	70	79	20	15	1,43	1,54	1,48	
		Acidosi tubulare renale * (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	5	0	1	4	0	5	2	3	1	0	0,04	0,06	0,05	
		Bartter sindrome di (ORPHA112; Bartter syndrome)	27	0	20	7	0	27	14	13	6	7	0,29	0,25	0,27	
		Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	7	0	3	4	0	7	6	1	4	0	0,12	0,02	0,07	
		Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)	106	0	84	22	1	105	47	58	9	6	0,96	1,13	1,05	2,50
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	302	120	42	140	0	302	207	95	24	16	4,22	1,85	3,01	
		Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig * (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	12	0	3	9	0	12	11	1	0	0	0,22	0,02	0,12	
		Glomerulonefrite membranosa idiopatica * (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	123	0	32	91	0	123	92	31	0	0	1,87	0,60	1,23	

Tabella 4.6 (36/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Glomerulopatia C3 * (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	9	0	2	7	0	9	7	2	3	0	0,14	0,04	0,09	14,00
		Glomerulopatia da fibronectina * (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		Sindrome nefrosica congenita * (ORPHA97556; Congenital and infantile nephrotic syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome nefrosica steroide-resistente * (ORPHA84271; Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome)	37	0	5	32	0	37	25	12	1	2	0,51	0,23	0,37	
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	232	136	21	75	1	231	91	140	24	26	1,85	2,73	2,30	2,00
	TOTALE		1.384	593	200	591	47	1.337	538	799	72	59	10,96	15,58	13,32	
13 - MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	960	583	25	352	126	834	350	484	0	1	7,13	9,44	8,31	18,00
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1.761	1.007	121	633	671	1.090	505	585	3	0	10,29	11,41	10,86	26,00
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	172	92	19	61	27	145	45	100	1	0	0,92	1,95	1,44	
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	696	601	13	82	25	671	206	465	2	5	4,20	9,07	6,69	
	RL0070	Sindrome Michelin tire baby (ORPHA2505; Multiple benign circumferential skin creases on limbs)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	59	24	11	24	1	58	17	41	4	5	0,35	0,80	0,58	
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	10	7	1	2	0	10	5	5	0	0	0,10	0,10	0,10	
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	20	13	1	6	0	20	10	10	4	7	0,20	0,19	0,20	
		Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	7	0	1	6	0	7	5	2	3	2	0,10	0,04	0,07	6,70
		Displasia neuroectodermica tipo CHIME (ORPHA3474; CHIME syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
P	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	75	52	5	18	1	74	38	36	17	13	0,77	0,70	0,74	
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	3	3	0	0	1	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	0,10
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	18	4	6	8	0	18	12	6	9	3	0,24	0,12	0,18	

Tabella 4.6 (37/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0610	Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	11	8	0	3	0	11	2	9	0	2	0,04	0,18	0,11	
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	29	12	2	15	0	29	1	28	1	14	0,02	0,55	0,29	
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare) (ORPHA183435; Inherited ichthyosis)	222	120	14	88	7	215	133	82	56	31	2,71	1,60	2,14	
		Ittiosi cheratinopatica * (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	4	0	0	4	0	4	1	3	0	3	0,02	0,06	0,04	
		Ittiosi congenita autosomica recessiva (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	46	0	4	42	0	46	18	28	8	11	0,37	0,55	0,46	0,50
		Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata *	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ittiosi volgare, forme gravi *	9	0	0	9	0	9	4	5	2	2	0,08	0,10	0,09	
		Ittiosi X-linked (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	37	0	9	28	2	35	35	0	18	0	0,71	0,00	0,35	16,60
		Netherton sindrome di (ORPHA634; Netherton syndrome)	6	0	1	5	0	6	2	4	1	1	0,04	0,08	0,06	0,50
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	13	9	0	4	1	12	4	8	1	2	0,08	0,16	0,12	
	RN1500	Kid sindrome (ORPHA477; KID syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA2092; Cutis laxa)	5	3	2	0	0	5	1	4	0	2	0,02	0,08	0,05	
	RNG130	Cheratomie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	6	4	0	2	0	6	3	3	1	2	0,06	0,06	0,06	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	10	6	1	3	1	9	5	4	0	0	0,10	0,08	0,09	
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	9	3	4	2	0	9	2	7	1	7	0,04	0,14	0,09	
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	154	118	1	35	6	148	68	80	3	0	1,39	1,56	1,47	3,40
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	111	58	4	49	13	98	54	44	29	21	1,10	0,86	0,98	0,80
	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratoderma)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	

Tabella 4.6 (38/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0590	Eritrocheratodermia variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	13	9	0	4	0	13	6	7	1	2	0,12	0,14	0,13	
	RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	2	1	0	1	0	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	
	RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	120	105	0	15	6	114	33	81	1	1	0,67	1,58	1,14	2,50
	RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	4	1	3	0	0	4	1	3	1	3	0,02	0,06	0,04	
	RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	23	8	3	12	0	23	9	14	1	1	0,18	0,27	0,23	
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	3	3	0	0	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
P	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	61	59	1	1	8	53	7	46	1	0	0,14	0,90	0,53	
	RN1710	Tay sindrome di (ORPHA453; IBIDS syndrome)	2	2	0	0	1	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	TOTALE		4.576	2.919	237	1.420	895	3.681	1.524	2.157	137	123	31,05	42,06	36,68	
14 - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	506	324	35	147	79	427	121	306	14	13	2,47	5,97	4,25	6,00
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	524	330	18	176	76	448	174	274	1	1	3,55	5,34	4,46	7,10
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	43	10	10	23	1	42	14	28	0	0	0,29	0,55	0,42	3,50
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	954	755	31	168	101	853	101	752	0	9	2,06	14,66	8,50	
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	41	33	1	7	6	35	15	20	0	0	0,31	0,39	0,35	
	RM0050	Fascite diffusa	16	12	0	4	2	14	6	8	0	0	0,12	0,16	0,14	
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing chondritis)	92	67	1	24	16	76	33	43	1	1	0,67	0,84	0,76	0,35
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (39/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva (ORPHA337; Fibrodysplasia ossificans progressiva)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,05
	RM0100	Meloreostosi (ORPHA2485; Melorheostosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,09
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	8	3	1	4	0	8	6	2	0	0	0,12	0,04	0,08	0,50
	RM0111	Miosite eosinofila idiopatica (ORPHA247724; Idiopathic eosinophilic myositis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	5.475	4.761	57	657	188	5.287	534	4.753	2	9	10,88	92,68	52,68	15,40
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	7	4	0	3	0	7	3	4	0	1	0,06	0,08	0,07	
	TOTALE		7.669	6.300	155	1.214	469	7.200	1.009	6.191	20	34	20,56	120,72	71,74	

15 - MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO

	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	1.109	547	94	468	13	1.096	369	727	132	101	7,52	14,18	10,92	
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	38	18	4	16	6	32	12	20	8	14	0,24	0,39	0,32	
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	9	4	1	4	0	9	4	5	3	3	0,08	0,10	0,09	
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Joubert syndrome)	42	15	5	22	0	42	23	19	13	11	0,47	0,37	0,42	
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	28	13	2	13	2	26	13	13	10	8	0,26	0,25	0,26	
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	17	15	1	1	3	14	4	10	2	7	0,08	0,19	0,14	
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	4	1	2	1	0	4	2	2	1	0	0,04	0,04	0,04	
		<i>Andermann sindrome di</i> (ORPHA1496; Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Dandy-Walker sindrome di</i> (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as major feature)	3	0	2	1	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	
		<i>Shapiro sindrome di *</i> (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1340	Aase-Smith sindrome di (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	2	2	0	0	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	

Tabella 4.6 (40/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1630	Sindrome acrocallosa (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Bonnemann-Meinecke sindrome di</i> (ORPHA2941; Porencephaly-cerebellar hypoplasia- internal malformations syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia cerebro-facio-toracica</i> (ORPHA1394; Cerebrofaciothoracic dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome idroletale</i> (ORPHA2189; Hydrolethalus)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Toriello-Carey sindrome di</i> (ORPHA3338; Toriello-Carey syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	6	6	0	0	3	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO																
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Lenz sindrome di</i> (ORPHA568; Microphthalmia, Lenz type)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome anoftalmia plus</i> (ORPHA1104; Anophthalmia plus syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di (ORPHA2048; Foix-Chavany-Marie syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	14	7	1	6	0	14	5	9	2	5	0,10	0,18	0,14	
	RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	0,50
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	4	1	2	1	0	4	3	1	3	1	0,06	0,02	0,04	
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	24	18	1	5	0	24	9	15	4	7	0,18	0,29	0,24	1,31
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	3	3	0	0	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	
		<i>Coloboma congenito corioretinico</i> (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Coloboma congenito dell'iride</i> (ORPHA98944; Coloboma of iris)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	52	38	3	11	0	52	25	27	15	16	0,51	0,53	0,52	
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	9	6	0	3	0	9	4	5	4	2	0,08	0,10	0,09	

Tabella 4.6 (41/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	3	2	0	1	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	
	RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	40	32	0	8	1	39	16	23	3	1	0,33	0,45	0,39	
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	16	7	1	8	0	16	9	7	8	5	0,18	0,14	0,16	
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	3	2	0	1	0	3	0	3	0	3	0,00	0,06	0,03	
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	1,00
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Aicardi sindrome di (ORPHA50; Aicardi syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Baraitser-Winter sindrome di (ORPHA2995; Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Nance-Horan sindrome di (ORPHA627; Nance-Horan syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome cerebro-oculo-nasale (ORPHA66625; Cerebrooculonasal syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome CODAS (ORPHA1458; CODAS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE																
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi (ORPHA1531; Craniosynostosis)	21	7	13	1	1	20	7	13	3	10	0,14	0,25	0,20	
		Acrocefalosindattilia (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		Apert sindrome di (ORPHA87; Apert syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		C sindrome (ORPHA1308; C syndrome)	3	0	3	0	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	0,11
		Goodman sindrome di (ORPHA65798; Goodman syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Hallerman-Streif sindrome di (ORPHA2108; Hallermann-Streif syndrome)	4	0	4	0	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
		Pierre-Robin sindrome di (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	0	2	0	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Treacher-Collins sindrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	3	0	3	0	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03	
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (42/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1390	Carpenter sindrome di (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	6	2	2	2	1	5	2	3	2	1	0,04	0,06	0,05	1,00
	RN1230	Summitt sindrome di (ORPHA3210; Summitt syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	6	6	0	0	1	5	4	1	3	0	0,08	0,02	0,05	
	RN1000	Nager sindrome di (ORPHA245; Nager syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	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)	455	207	79	169	2	453	269	184	211	124	5,48	3,59	4,51	
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome *</i> (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Craniosinostosi primaria</i> (ORPHA1531; Craniosynostosis)	218	0	76	142	1	217	152	65	141	55	3,10	1,27	2,16	
		<i>Crouzon malattia di</i> (ORPHA207; Crouzon disease)	10	0	1	9	0	10	6	4	4	3	0,12	0,08	0,10	
		<i>Disostosi cleidocranica *</i> (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	14	0	1	13	0	14	1	13	0	7	0,02	0,25	0,14	0,10
		<i>Disostosi mandibolofacciale *</i> (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	2	0	0	2	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
		<i>Disostosi maxillofacciale</i> (ORPHA1794; Oculomaxillofacial dysostosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i> (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Displasia mandibolo-acrale *</i> (ORPHA2457; Mandibuloacral dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia maxillonasale</i> (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
		<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i> (ORPHA2014; Cleft palate)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE																
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale (ORPHA156237; Syndrome or malformation associated with head and neck malformations)	18	12	0	6	0	18	6	12	5	6	0,12	0,23	0,18	
		<i>Moebius sindrome di</i> (ORPHA570; Moebius syndrome)	5	0	0	5	0	5	1	4	1	3	0,02	0,08	0,05	

Tabella 4.6 (43/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Mohr malattia di (ORPHA2751; Orofaciodigital syndrome type 2)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Oculo-facio-cardio-dentale sindrome * (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1 (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Schinzel-Giedion sindrome di (ORPHA798; Schinzel-Giedion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	83	52	6	25	0	83	48	35	30	18	0,98	0,68	0,83	
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	9	1	4	4	0	9	3	6	2	4	0,06	0,12	0,09	
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	2	1	1	0	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0260	Focomelia (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	13	7	1	5	1	12	8	4	2	0	0,16	0,08	0,12	
	RN0270	Deformità di Sprengel (ORPHA3181; Sprengel deformity)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN0290	Camptodattilia familiare	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	135	65	10	60	1	134	77	57	40	21	1,57	1,11	1,34	
	RN0460	Sindrome femoro-facciale (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA1037; Arthrogyriposis multiplex congenita)	23	13	1	9	0	23	4	19	3	11	0,08	0,37	0,23	
	RN1060	Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	2	2	0	0	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	3	3	0	0	0	3	3	0	3	0	0,06	0,00	0,03	

Tabella 4.6 (44/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite * (ORPHA2848; Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome RAPADILINO (ORPHA3021; RAPADILINO syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0440	Sequenza sirenomelica (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01	
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	6	4	0	2	1	5	3	2	2	0,06	0,04	0,05		
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio (ORPHA3320; Thrombocytopenia - absent radius)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI																
	RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	5	4	0	1	0	5	3	2	3	2	0,06	0,04	0,05	
		Cuore criss-cross (ORPHA1461; Criss cross heart)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Ebstein anomalia di (ORPHA1880; Ebstein malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	1	0	2	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	
	RN0740	Ivemark sindrome di (ORPHA97548; Ivemark syndrome)	2	2	0	0	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	109	68	11	30	0	109	52	57	16	10	1,06	1,11	1,09	
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	48	23	10	15	0	48	26	22	0	4	0,53	0,43	0,48	
		Aneurisma della vena di Galeno * (ORPHA1053; Vein of Galen aneurysmal malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Malattia Moyamoya * (ORPHA2573; Moyamoya disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,04
		Malformazione arterovenosa cerebrale * (ORPHA46724 ; Cerebral arteriovenous malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	6,00
		Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria * (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	21	0	8	13	0	21	14	7	0	0	0,29	0,14	0,21	15,00
		Malformazione cranica del seno durale * (ORPHA97339; Dural sinus malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (45/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Sindrome CLOVE (ORPHA 140944; CLOVES syndrome)	2	0	1	1	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA 137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	2	0	1	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
		Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofaciale (ORPHA 141189; Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	42	28	0	14	2	40	16	24	4	6	0,33	0,47	0,40	2,00
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	32	19	4	9	0	32	14	18	13	17	0,29	0,35	0,32	
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Pentalogia di Cantrell (ORPHA 1335; Pentalogy of Cantrell)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	402	209	53	140	1	401	190	211	172	186	3,87	4,11	4,00	
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	181	141	10	30	2	179	115	64	96	47	2,34	1,25	1,78	
	RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA66629; Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	102	73	6	23	5	97	42	55	35	46	0,86	1,07	0,97	
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	71	51	4	16	11	60	35	25	1	0	0,71	0,49	0,60	0,10
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	159	123	8	28	3	156	40	116	0	0	0,82	2,26	1,55	1,00
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	4	3	1	0	0	4	2	2	2	1	0,04	0,04	0,04	
		Atresia colica (ORPHA 1198; Colonic atresia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Atresia ileale (ORPHA 1201; Atresia of small intestine)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (46/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Atresia intestinale multipla (ORPHA2300; Multiple intestinal atresia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Cloaca persistente	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Complesso OEIS (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Duplicazioni del tubo digerente (ORPHA238; Digestive duplication)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	153	95	22	36	1	152	91	61	77	1,85	1,19	1,51		
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	21	17	4	0	3	18	8	10	8	0,16	0,19	0,18		
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	45	25	15	5	0	45	20	25	19	0,41	0,49	0,45	9,00	
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Microgastria (ORPHA199293; Congenital microgastria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome dell'intestino corto congenito * (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE																
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	149	65	4	80	5	144	45	99	0	3	0,92	1,93	1,43	
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante) (ORPHA93587; Familial cystic renal disease)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0,02	0,00	0,01		
		Senior-Loken sindrome di (ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	2	2	0	0	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
	RN0980	Meckel sindrome di (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	16	2	3	11	0	16	11	5	7	4	0,22	0,10	0,16	
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	41	29	4	8	2	39	5	34	3	7	0,10	0,66	0,39	
		Disgenesia gonadica	3	0	0	3	0	3	0	3	0	3	0,00	0,06	0,03	
		Perrault sindrome di (ORPHA2855; Perrault syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		

Tabella 4.6 (47/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)	1	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,83	
		Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	9	1	3	5	1	8	1	7	1	1	0,02	0,14	0,08	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	103	87	1	15	0	103	24	79	12	7	0,49	1,54	1,03	
	RN1430	Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Mays-Drash syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	6	3	0	3	0	6	4	2	1	0	0,08	0,04	0,06	
	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	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Frasier sindrome di (ORPHA347; Frasier syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Sindrome SERKAL (ORPHA139466; SERKAL syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	40	38	0	2	0	40	9	31	9	6	0,18	0,60	0,40	
		Afallia (ORPHA49; Penile agenesis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Epispadia (ORPHA93928; Isolated epispadias)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di * (ORPHA3109; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
		Megalouretra (ORPHA617; Congenital primary megoureter)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO																
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodysostosis)	3	0	0	3	0	3	1	2	0	1	0,02	0,04	0,03	
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	89	8	53	28	0	89	43	46	32	39	0,88	0,90	0,89	
	RNG050	Condrodistrofie congenite	377	273	16	88	1	376	191	185	77	75	3,89	3,61	3,75	
		Acondrogenesi (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)	44	0	8	36	0	44	18	26	14	21	0,37	0,51	0,44	

Tabella 4.6 (48/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Condrodisplasia letale * (ORPHA93465; Lethal chondrodysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Condrodisplasia metafisaria * (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501); Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	0,02	0,02	0,02		
		Condrodisplasia tipo Blomstrand * (ORPHA50945; Blomstrand lethal chondrodysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Condrodistrofia congenita non tipizzata *	7	0	1	6	0	7	4	3	3	0,08	0,06	0,07		
		Desbuquois sindrome di (ORPHA1425; Desbuquois syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia acromicrica * (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia epifisaria emimelica (ORPHA1822; Dysplasia epiphysealis hemimelica)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	4	0	0	4	0	4	2	2	1	0,04	0,04	0,04		
		Displasia otospondilomegaepifisaria * (ORPHA1427; Otospondylomegaepiphyseal dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Displasia pseudoreumatoide progressiva * (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Distrofia toracica asfissiante (ORPHA474; Jeune syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Encondromatosi multipla * (ORPHA296; Enchondromatosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	1,00	
		Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	34	0	1	33	0	34	15	19	4	0,31	0,37	0,34		
		Ipocondroplasia * (ORPHA429; Hypochondroplasia)	9	0	3	6	0	9	2	7	2	0,04	0,14	0,09	3,30	
		Keutel sindrome di * (ORPHA85202; Keutel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Kniest displasia (ORPHA485; Kniest dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Larsen sindrome di (ORPHA503; Larsen syndrome)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Schwartz-Jampel sindrome di * (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome camptomelica (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	603	339	26	238	15	588	245	343	67	4,99	6,69	5,86		

Tabella 4.6 (49/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Atelosteogenesi * (ORPHA 1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type I; Atelosteogenesis type II; Atelosteogenesis type III)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Buschke-Ollendorff sindrome di * (ORPHA 1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	2	0	0	2	0	2	0	2	0	0,00	0,04	0,02		
		Conradi-Hunermann-Happle sindrome di * (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	25	0	4	21	0	25	9	16	4	0,18	0,31	0,25		
		Displasia craniometafisaria (ORPHA 1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism; Pseudodiastraphic dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	1,20	
		Displasia fibrosa (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	12	0	1	11	0	12	2	10	0	0,04	0,19	0,12		
		Displasia gnatiadiasaria * (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	0	0	5	0	5	3	2	0	0,06	0,04	0,05		
		Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Displasia spondilometafisaria * (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	0	2	1	0	3	1	2	1	0,02	0,04	0,03		
		Ellis-van Creveld sindrome di (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	0	0	3	0	3	1	2	1	0,02	0,04	0,03		
		Engelmann malattia di (ORPHA 1328; Camurati-Engelmann disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Fairbank malattia di	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		Frank-Ter Haar sindrome di * (ORPHA 137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	0	0	2	1	1	1	0	1	0,02	0,00	0,01		
		Hajdu-Cheney sindrome di * (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	6	0	0	6	0	6	3	3	2	0,06	0,06	0,06	0,55	
		Osteodistrofia congenita non tipizzata *	89	0	7	82	1	88	25	63	1	0,51	1,23	0,88		
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	112	0	12	100	1	111	50	61	17	1,02	1,19	1,11	10,00	
		Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
		Picnodisostosi * (ORPHA763; Pycnodysostosis)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,13	
		Sindrome DOOR (ORPHA79500; DOORS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		

Tabella 4.6 (50/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Sindrome osteoporosi-pseudoglioma * (ORPHA2788; Osteoporosis-pseudoglioma syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05	
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	9	7	1	1	0	9	3	6	1	4	0,06	0,12	0,09	
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	7	7	0	0	0	7	4	3	2	1	0,08	0,06	0,07	
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	4	3	1	0	0	4	3	1	1	1	0,06	0,02	0,04	
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE																
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: frisoemia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	150	62	26	62	13	137	82	55	43	38	1,67	1,07	1,37	
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	609	409	31	169	6	603	6	597	1	156	0,12	11,64	6,01	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	827	226	149	452	14	813	435	378	308	229	8,86	7,37	8,10	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	8	3	1	4	0	8	3	5	2	4	0,06	0,10	0,08	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	27	10	3	14	0	27	12	15	7	12	0,24	0,29	0,27	
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	129	52	12	65	3	126	66	60	33	34	1,34	1,17	1,26	
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	26	10	3	13	2	24	10	14	6	5	0,20	0,27	0,24	
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	101	46	15	40	1	100	76	24	38	5	1,55	0,47	1,00	32,50
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	15	1	2	12	0	15	3	12	0	3	0,06	0,23	0,15	
		Loeys-Dietz sindrome di (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)	14	0	2	12	0	14	3	11	0	2	0,06	0,21	0,14	
		Shprintzen-Goldberg sindrome di (ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	458	144	38	276	19	439	225	214	49	22	4,58	4,17	4,37	15,00

Tabella 4.6 (51/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	578	115	62	401	6	572	151	421	34	51	3,08	8,21	5,70	
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	40	18	5	17	0	40	18	22	6	4	0,37	0,43	0,40	
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	2	1	1	0	1	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD) (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)</i>	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	2	0	1	0	3	2	1	1	0	0,04	0,02	0,03	
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	3	2	0	1	0	3	0	3	0	2	0,00	0,06	0,03	
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	37	17	5	15	0	37	24	13	13	5	0,49	0,25	0,37	
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	1	1	1	1	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RN0730	SHORT sindrome (ORPHA3163; SHORT syndrome)	2	2	0	0	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	4	0	1	3	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	
		<i>Emiipertrofia congenita (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)</i>	4	0	1	3	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	101	46	14	41	0	101	54	47	44	38	1,10	0,92	1,01	
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	9	2	2	5	0	9	3	6	2	4	0,06	0,12	0,09	
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	275	98	42	135	11	264	158	106	92	60	3,22	2,07	2,63	
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	26	15	0	11	3	23	16	7	9	6	0,33	0,14	0,23	
	RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alstrom syndrome)	3	3	0	0	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
	RNG200	Amartomatosi multiple (ORPHA306498; PTEN hamartoma tumor syndrome)	14	5	4	5	0	14	8	6	3	4	0,16	0,12	0,14	

Tabella 4.6 (52/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
		Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA 109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		Birt-Hogg-Dubè sindrome di * (ORPHA 122; Birt-Hogg-Dubé syndrome)	3	0	0	3	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	0,50
		Complesso di Von Meyenburg (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)	5	0	4	1	0	5	2	3	1	3	0,04	0,06	0,05	0,50
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	355	76	57	222	14	341	149	192	52	60	3,04	3,74	3,40	12,00
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	36	30	1	5	7	29	14	15	2	1	0,29	0,29	0,29	0,40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	51	24	9	18	1	50	25	25	10	9	0,51	0,49	0,50	
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	81	73	2	6	10	71	36	35	1	4	0,73	0,68	0,71	
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	5	2	0	3	0	5	5	0	4	0	0,10	0,00	0,05	
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	80	20	9	51	2	78	40	38	20	21	0,82	0,74	0,78	7,50
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	40	19	5	16	2	38	24	14	20	9	0,49	0,27	0,38	
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	19	6	2	11	0	19	10	9	3	4	0,20	0,18	0,19	0,70
	RN0830	Bloom sindrome di (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0840	Borjeson-Forsssman-Lehmann sindrome di (ORPHA127; Borjeson-Forsssman-Lehmann syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1780	Char sindrome di (ORPHA46627; Char syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	3	1	2	0	0	3	3	0	2	0	0,06	0,00	0,03	1,50
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	8	0	2	6	0	8	5	3	5	3	0,10	0,06	0,08	
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	47	20	6	21	3	44	22	22	11	12	0,45	0,43	0,44	1,90
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	189	83	23	83	2	187	100	87	65	42	2,04	1,70	1,86	
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	15	4	2	9	4	11	5	6	4	4	0,10	0,12	0,11	

Tabella 4.6 (53/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentiginos)	15	9	2	4	0	15	8	7	2	0	0,16	0,14	0,15	
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di (ORPHA1569; De Sanctis-Cacchione syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0380	Filippi sindrome di (ORPHA3255; Filippi syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1021	Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0900	Fryns sindrome di (ORPHA2059; Fryns syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	2	2	0	0	1	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	0,15
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	8	3	2	3	1	7	2	5	1	2	0,04	0,10	0,07	
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di (ORPHA2363; Lacrimoauriculodentodigital syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	5	1	4	0	0	5	5	0	4	0	0,10	0,00	0,05	0,20
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0970	Marshall sindrome di (ORPHA560; Marshall syndrome)	3	3	0	0	0	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	2	1	0	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	3,00
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	2	2	0	0	0	2	1	1	0	0	0,02	0,02	0,02	
	RN0420	Pallister-W sindrome di (ORPHA2804; W Syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	22	21	0	1	0	22	6	16	1	3	0,12	0,31	0,22	
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	191	44	25	122	9	182	85	97	45	52	1,73	1,89	1,81	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	24	8	2	14	0	24	11	13	6	9	0,22	0,25	0,24	
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	3	0	1	2	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	19	9	2	8	0	19	12	7	6	3	0,24	0,14	0,19	
	RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (54/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica (ORPHA1466; COFS syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	46	24	4	18	2	44	16	28	11	17	0,33	0,55	0,44	
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	37	18	3	16	0	37	21	16	9	7	0,43	0,31	0,37	3,10
	RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale (ORPHA2479; Megalocornea-intellectual disability syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	16	7	2	7	0	16	8	8	1	1	0,16	0,16	0,16	
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG094	Sindromi progeroidi (ORPHA139033 ; Progeroid syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Hutchinson-Gilford sindrome di (ORPHA740; Hutchinson-Gilford progeria syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01
		Poichiloderma congenito (ORPHA222628 ; Hereditary poikiloderma)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di (ORPHA3455; Wiedemann-Rautenstrauch syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	11	10	0	1	1	10	5	5	1	0	0,10	0,10	0,10	0,50
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	3	2	0	1	2	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	13	6	2	5	0	13	6	7	4	2	0,12	0,14	0,13	
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	19	7	4	8	0	19	9	10	4	6	0,18	0,19	0,19	4,00
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Waardenburg tipo 1 sindrome di * (ORPHA894; Waardenburg syndrome type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Waardenburg tipo 2 sindrome di * (ORPHA895; Waardenburg syndrome type 2)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		Waardenburg tipo 3 sindrome di * (ORPHA896; Waardenburg syndrome type 3)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1260	Wildervanck sindrome di (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1280	Winchester sindrome di (ORPHA3460; Torg-Winchester syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (55/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PAZ. VIVENTI ETA' PED. (0-17)		PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R					M	F				
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	12	9	0	3	2	10	5	5	2	0	0,10	0,10	0,10	0,13
	TOTALE		9.890	4.714	1.081	4.095	232	9.658	4.199	5.459	2.179	1.961	85,56	106,44	96,23	
16 - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																
	RP0010	Embrifetopatia rubeolica (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico (ORPHA1906; Fetal valproate syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	17	6	4	7	0	17	10	7	7	5	0,20	0,14	0,17	
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	43	23	4	16	2	41	19	22	4	1	0,39	0,43	0,41	
	RP0080	Embrionopatia da iperfenilalaninemia (ORPHA2209; Maternal phenylketonuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	TOTALE		61	29	8	24	2	59	29	30	11	7	0,59	0,58	0,59	

LEGENDA

A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO

R = CASO CENSITO NEL ReLMaR

A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI

NA = NON APPLICABILE

N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMaR.

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

NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO

P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE, SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.

1 = 10.036.258 (4.907.685 maschi, 5.128.573 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2018. <http://dati.istat.it/>

2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. June 2015, n° 1. (www.orpha.net)

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

* = IMPLEMENTATO DAL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

Tabella 4.7. Dati di sintesi per l'età attuale e l'età al decesso al 31.12.2018. (1/55)

LEGENDA

P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.

Max = Massimo

Min = Minimo

DS = Deviazione Standard

N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMar.

NOTA 1A = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009

NOTA 1D = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016

NOTA 1B = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011

NOTA 1E = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016

NOTA 1C = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AfferENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE														
	RA0010	Hansen malattia di (ORPHA548; Leprosy)	12	43,25	11,97	42,00	24	63	0	-	-	-	-	-
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	35	62,77	12,29	64,00	42	88	3	73,00	5,35	74,00	66	79
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	106	42,73	18,44	43,50	3	81	3	57,00	19,30	54,00	35	82
	TOTALE		153	47,35	18,76	48,00	3	88	6	65,00	16,27	70,00	35	82
2 - TUMORI														
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	97	14,40	7,53	15,00	1	42	4	4,50	0,50	4,50	4	5
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	54	15,43	12,68	11,50	0	58	2	3,00	1,00	3,00	2	4
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	4	67,75	9,55	67,00	57	80	0	-	-	-	-	-
	RB0040	Gardner sindrome di (ORPHA79665; Gardner syndrome)	8	38,25	17,38	38,50	14	68	0	-	-	-	-	-
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	492	48,20	17,64	50,00	7	88	25	56,32	16,01	56,00	19	88
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioliomyomatosis)	67	53,12	14,62	52,00	3	80	7	50,43	14,71	48,00	29	70
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	19	38,95	20,36	43,00	9	76	0	-	-	-	-	-
	RBG010	Neurofibromatosi	2.005	32,56	19,13	30,00	1	84	70	45,96	18,82	46,00	6	84
		Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	971	27,72	18,94	21,00	1	84	25	42,68	19,39	43,00	6	84
		Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	21	47,67	15,88	46,00	17	79	1	38,00	0,00	38,00	38	38

Tabella 4.7 (2/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3)	10	48,80	11,24	53,00	26	64	0	-	-	-	-	-
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	5	43,40	18,42	51,00	21	65	0	-	-	-	-	-
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	221	46,29	14,06	46,00	14	75	0	-	-	-	-	-
		Lynch sindrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)	199	46,06	14,16	46,00	14	75	0	-	-	-	-	-
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	5	46,80	16,38	47,00	19	69	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		2.977	35,87	19,96	36,00	0	88	108	46,31	20,66	47,50	2	88
3 - MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE														
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	135	32,40	20,98	27,00	1	80	2	44,00	28,00	44,00	16	72
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	350	35,55	15,97	32,00	1	78	3	44,33	20,24	55,00	16	62
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	374	52,57	16,31	55,00	1	88	14	62,00	12,23	62,00	29	80
		Conn sindrome di	43	54,63	11,37	55,00	30	84	2	68,50	7,50	68,50	61	76
		Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	45	56,96	11,26	56,00	31	79	2	60,50	2,50	60,50	58	63
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	675	27,20	15,77	25,00	0	80	4	63,75	11,88	63,00	48	81
		11-beta-idrossilasi deficit di (ORPHA90795; Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		17-alfa-idrossilasi deficit di (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	2	28,50	3,50	28,50	25	32	0	-	-	-	-	-
		18-idrossilasi deficit di (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoadosteronism type 1)	1	32,00	0,00	32,00	32	32	0	-	-	-	-	-
		20,22-desmolasi deficit di (ORPHA90790; Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	211	19,89	12,07	18,00	0	63	0	-	-	-	-	-
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	6	21,67	11,80	22,00	6	43	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (3/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di (ORPHA95699; Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		STAR deficit di (ORPHA325524; Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	34	19,06	13,04	14,00	2	55	0	-	-	-	-	-
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	49	32,90	17,16	28,00	0	76	0	-	-	-	-	-
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	557	49,13	15,12	50,00	5	88	9	70,56	16,24	79,00	44	90
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	7	35,71	19,98	32,00	5	71	0	-	-	-	-	-
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	39	52,56	13,73	50,00	18	88	0	-	-	-	-	-
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	153	48,57	15,97	50,00	11	82	0	-	-	-	-	-
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita <i>Laron sindrome di</i> (ORPHA633; Laron syndrome)	3	44,00	21,12	49,00	16	67	0	-	-	-	-	-
		<i>Laron sindrome di</i> (ORPHA633; Laron syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	598	10,37	1,97	10,00	4	24	-	-	-	-	-	-
	RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Leprechaunism)	2	39,50	14,50	39,50	25	54	2	30,50	29,50	30,50	1	60
	RC0300	Kenny-Caffey sindrome di (ORPHA2333; Kenny-Caffey syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA3221; Generalized resistance to thyroid hormone)	34	37,56	19,72	38,50	4	77	0	-	-	-	-	-
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	129	41,91	16,79	44,00	5	75	1	38,00	0,00	38,00	38	38
		Sindrome MEN tipo I (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	15	45,67	15,75	51,00	17	72	0	-	-	-	-	-
		Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)	19	29,58	16,71	22,00	5	64	0	-	-	-	-	-
		Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia 2B)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (4/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Sindrome MEN tipo 4 (ORPHA276152; Multiple endocrine neoplasia type 4)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		2.940	33,18	20,66	31,00	0	88	38	57,24	22,61	61,50	1	90
4 - MALATTIE DEL METABOLISMO														
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1.334	24,36	18,91	18,00	0	85	32	27,59	29,50	13,00	0	82
		Acidemia glutarica non tipizzata	5	14,00	16,09	10,00	1	45	0	-	-	-	-	-
		Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)	2	2,00	0,00	2,00	2	2	0	-	-	-	-	-
		Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	2	15,50	0,50	15,50	15	16	0	-	-	-	-	-
		Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE) (ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Acidemia metilmalonica non tipizzata	22	14,36	9,48	13,50	3	36	2	10,00	3,00	10,00	7	13
		Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)	1	1,00	0,00	1,00	1	1	0	-	-	-	-	-
		Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	3	6,00	5,35	5,00	0	13	0	-	-	-	-	-
		Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)	5	10,40	6,15	12,00	2	19	1	5,00	0,00	5,00	5	5
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	46	24,02	19,51	21,00	0	81	3	3,00	1,41	4,00	1	4
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirico (SNE) (ORPHA391417; HSD10 disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE) (ORPHA20; 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Aciduria 3-metilglutaconica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Aciduria idrossiglutarica (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA79314; ORPHA19; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria 2-hydroxyglutaric aciduria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (5/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Aciduria malonica (SNE) (ORPHA943; Malonic aciduria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Albinismo	96	14,52	11,97	10,00	2	58	0	-	-	-	-	-
		Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	14	55,14	12,34	57,50	29	73	0	-	-	-	-	-
		Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	8	22,88	8,88	21,50	14	36	0	-	-	-	-	-
		Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	97	43,02	17,28	44,00	7	78	0	-	-	-	-	-
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	2	1,00	0,00	1,00	1	1	0	-	-	-	-	-
		Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	11,50	0,50	11,50	11	12	0	-	-	-	-	-
		Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE)	1	46,00	0,00	46,00	46	46	0	-	-	-	-	-
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	4	24,50	8,65	27,00	11	33	0	-	-	-	-	-
		Deficit piruvato carbossilasi (SNE) (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE)	1	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	6	23,83	11,71	22,00	5	40	0	-	-	-	-	-
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	24	9,17	12,60	5,50	0	57	0	-	-	-	-	-
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Iminoacidemia (ORPHA42062; Iminoglycinuria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	1	17,00	0,00	17,00	17	17	0	-	-	-	-	-
		Iper-Beta-Alaninemia (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
1E		Iperfenilalaninemia	599	18,67	12,05	16,00	2	63	0	-	-	-	-	-
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	36	1,78	0,89	2,00	1	4	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (6/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	5	10,40	7,36	7,00	5	25	2	11,00	7,00	11,00	4	18
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	1	24,00	0,00	24,00	24	24	0	-	-	-	-	-
		Iperlisinemia (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ipermetioninemia (SNE) (ORPHA289891; ORPHA289290; ORPHA88618; Hypermethioninemia due to glycine N- methyltransferase deficiency; Hypermethioninemia encephalopathy due to adenosine kinase deficiency; Psychomotor retardation due to S- adenosylhomocysteine hydrolase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	3	19,00	4,24	22,00	13	22	0	-	-	-	-	-
		Ipervalinemia	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	13	17,15	10,78	14,00	4	34	0	-	-	-	-	-
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE) (ORPHA394; Classic homocystinuria)	17	33,76	17,53	35,00	2	63	0	-	-	-	-	-
		Ornitina aminotransferasi deficit di (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	24,50	3,50	24,50	21	28	0	-	-	-	-	-
		Prolidasi deficit di (ORPHA742; Prolidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)	2	44,00	16,00	44,00	28	60	0	-	-	-	-	-
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia- homocitrullinuria syndrome)	3	41,00	25,35	43,00	9	71	0	-	-	-	-	-
		Tirosinemia non tipizzata	11	25,45	17,34	26,00	5	48	0	-	-	-	-	-
		Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	2	4,00	1,00	4,00	3	5	0	-	-	-	-	-
		Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	1	3,00	0,00	3,00	3	3	0	-	-	-	-	-
		Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	60	23,27	20,05	18,50	0	90	4	13,50	9,07	14,50	1	24

Tabella 4.7 (7/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	13	13,77	7,36	12,00	3	28	0	-	-	-	-	-
		Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)	3	11,00	2,83	13,00	7	13	0	-	-	-	-	-
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	2	8,00	1,00	8,00	7	9	0	-	-	-	-	-
		Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	16	14,88	14,81	8,50	1	48	0	-	-	-	-	-
		Citrullinemia tipo II (SNE) (ORPHA247585; Citrullinemia type II)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N- acetylglutamate synthase deficiency)	1	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-
		Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	21	37,81	22,58	36,00	3	90	3	17,67	6,34	20,00	9	24
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)	317	29,14	20,39	27,00	0	80	19	42,47	31,98	40,00	0	83
		Aspartilglucosaminuria (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit congenito di lattasi (ORPHA53690; Congenital lactase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1)	16	16,25	10,38	14,50	2	43	0	-	-	-	-	-
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	4	29,50	8,38	31,50	16	39	0	-	-	-	-	-
		Galattosemia (ORPHA352; Galactosemia)	22	23,91	16,35	26,00	0	55	0	-	-	-	-	-
		Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	11	13,36	6,53	12,00	3	27	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose- 6-phosphatase deficiency)	41	22,00	16,22	17,00	0	60	2	22,00	6,00	22,00	16	28
		Glicogenosi tipo 10 (ORPHA97234; Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	5	15,00	7,29	16,00	6	27	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (8/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Glicogenosi tipo 12 (ORPHA57; Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 13 (ORPHA99849; Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	47	43,57	21,76	51,00	1	77	5	58,40	29,19	70,00	1	83
		Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	10	29,70	17,81	31,50	6	53	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	65,00	0,00	65,00	65	65	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	17	41,59	14,44	43,00	19	68	1	77,00	0,00	77,00	77	77
		Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	1	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 7 (ORPHA371; Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	33	19,39	14,50	14,00	2	52	0	-	-	-	-	-
		Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	1	54,00	0,00	54,00	54	54	0	-	-	-	-	-
		Malassorbimento di glucosio e galattosio (ORPHA35710; Glucose-galactose malabsorption)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Malattia da corpi poliglucosani (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease)	3	66,67	7,41	68,00	57	75	0	-	-	-	-	-
		Saccarasi isomaltasi deficit di (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	30	10,60	10,45	9,50	0	55	0	-	-	-	-	-
	RCG070	Defetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (ORPHA101953; Rare dyslipidemia)	242	37,09	23,41	39,50	0	90	14	30,43	33,04	10,00	0	84
		Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	5	29,60	19,62	30,00	8	61	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (9/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Beta ossidazione deficit di (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	48	18,75	24,63	6,00	0	82	4	0,50	0,50	0,50	0	1
		Carnitina muscolare deficit di (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	11	25,73	13,42	29,00	1	45	0	-	-	-	-	-
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	5	44,40	15,87	46,00	18	64	0	-	-	-	-	-
		Ipercolesterolemia familiare omozigote (ORPHA391665; Homozygous familial)	6	38,00	11,33	40,00	21	54	0	-	-	-	-	-
		Ipertrigliceridemia familiare (ORPHA181425; Major hypertriglyceridemia)	24	46,38	16,04	49,50	6	90	0	-	-	-	-	-
		Ipoalfalipoproteinemia familiare (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	64,25	11,39	63,50	49	81	0	-	-	-	-	-
		Ipo betalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	24	33,21	18,77	34,00	1	62	0	-	-	-	-	-
		Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di (ORPHA650; LCAT deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Tangier malattia di (ORPHA31150; Tangier disease)	6	41,00	15,44	38,50	19	64	0	-	-	-	-	-
	RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	4	15,25	9,34	11,50	7	31	0	-	-	-	-	-
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari (ORPHA485631; Congenital bile acid synthesis defect)	1	47,00	0,00	47,00	47	47	0	-	-	-	-	-
		CoA ligasi degli acidi biliari deficit di (ORPHA276066; Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1 (ORPHA79301; Congenital bile acid synthesis defect type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2 (ORPHA79303; Congenital bile acid synthesis defect type 2)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3 (ORPHA79302; Congenital bile acid synthesis defect type 3)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4 (ORPHA79095; Congenital bile acid synthesis defect type 4)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ipercolanemia familiare (ORPHA238475; Familial hypercholanemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (10/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Xantomatosi cerebrotendinea (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	1	47,00	0,00	47,00	47	47	0	-	-	-	-	-
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi (ORPHA352301; Disorder of phospholipids, sphingolipids and fatty acids biosynthesis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome PHARC (ORPHA171848; Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	12	36,08	24,08	30,00	8	73	1	71,00	0,00	71,00	71	71
	RC0090	Dercum malattia di (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	14	59,14	9,09	58,50	46	73	0	-	-	-	-	-
	RCG084	Malattie perossisomiali (ORPHA68373; Peroxisomal disease)	3	15,67	13,67	6,00	6	35	0	-	-	-	-	-
		Acidemia pipecolica (ORPHA34; Pipecolic acidemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Condrodisplasia punctata rizomelica (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	15,67	13,67	6,00	6	35	0	-	-	-	-	-
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	28	35,50	21,93	35,50	2	75	12	28,67	17,30	27,50	7	57
	RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	2	1,50	1,50	1,50	0	3
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi (ORPHA79169; Disorder of neurotransmitter metabolism and transport)	4	13,75	14,08	9,00	0	37	0	-	-	-	-	-
		Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di (ORPHA2066; Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Dopamina beta-idrossilasi deficit di (ORPHA230; Dopamine beta-hydroxylase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Iperplexia ereditaria (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)	3	14,33	16,21	6,00	0	37	0	-	-	-	-	-
		Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	262	50,55	18,64	52,50	2	84	38	70,26	13,78	72,00	21	94
		Coproporfirina ereditaria (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrin)	7	39,57	16,47	43,00	11	63	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (11/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Porfiria acuta intermittente (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	22	43,05	15,33	45,00	15	70	0	-	-	-	-	-
		Porfiria cutanea tarda (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	50	64,64	12,77	65,00	35	84	21	73,86	10,23	75,00	58	94
		Porfiria da deficit di ALAD (ORPHA100924; Porphyria due to ALA dehydratase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
1B		Porfiria eritropoietica	1	35,00	0,00	35,00	35	35	0	-	-	-	-	-
		Porfiria eritropoietica congenita (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	2	40,00	20,00	40,00	20	60	0	-	-	-	-	-
		Porfiria eritropoietica epatica (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Porfiria variegata (ORPHA79473; Porphyria variegata)	11	49,27	12,56	50,00	26	68	0	-	-	-	-	-
		Protoporfiria eritropoietica (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	45	33,04	15,84	34,00	2	67	0	-	-	-	-	-
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine (ORPHA79224; Disorder of purine or pyrimidine metabolism)	17	32,59	21,12	26,00	4	76	0	-	-	-	-	-
		Adenilsuccinasi deficit di (ORPHA46; Adenylosuccinate lyase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di (ORPHA976; Adenine phosphoribosyltransferase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Diidropirimidina deidrogenasi deficit di (ORPHA1675; Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Lesch-Nyhan malattia di (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	21,50	12,54	19,50	6	41	0	-	-	-	-	-
		Oroticoaciduria (ORPHA30; Hereditary orotic aciduria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Xantinuria (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	26,00	0,00	26,00	26	26	0	-	-	-	-	-
	RC0160	Ipofosfatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)	12	45,75	18,48	50,00	18	70	0	-	-	-	-	-
	RC0230	Calcinosi tumorale (ORPHA53715; Familial tumoral calcinosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE														
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (ORPHA79174; Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism)	51	22,41	20,19	20,00	0	80	3	19,00	24,04	2,00	2	53

Tabella 4.7 (12/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Acidemia glutarica tipo II (SNE) (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency)	2	30,50	29,50	30,50	1	60	1	53,00	0,00	53,00	53	53
		Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) (ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	8	38,38	16,59	34,50	23	80	0	-	-	-	-	-
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	13	2,15	4,00	1,00	1	16	0	-	-	-	-	-
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	1,00	0,00	1,00	1	1	0	-	-	-	-	-
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	1	24,00	0,00	24,00	24	24	0	-	-	-	-	-
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA1572; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	4	13,75	8,79	10,50	6	28	0	-	-	-	-	-
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	13	33,31	18,38	29,00	12	71	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		Deficit di enoil reduttasi (SNE) (ORPHA431361; Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE) (ORPHA99900; Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	3	41,00	12,73	32,00	32	59	0	-	-	-	-	-
		Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (13/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di</i> (ORPHA79246; <i>Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale (ORPHA223713; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder)	2	30,00	22,00	30,00	8	52	0	-	-	-	-	-
		<i>Citocromo C ossidasi deficit di</i> (ORPHA254905; <i>Isolated cytochrome C oxidase deficiency</i>)	2	30,00	22,00	30,00	8	52	0	-	-	-	-	-
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale (ORPHA254758; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies)	14	57,64	17,62	55,00	24	89	0	-	-	-	-	-
		<i>Miopatia mitocondriale a trasmissione materna</i> (ORPHA254788; <i>Maternally-inherited mitochondrial myopathy</i>)	2	83,50	5,50	83,50	78	89	0	-	-	-	-	-
		<i>Oftalmoplegia esterna progressiva</i> (ORPHA520820; <i>Progressive external ophthalmoplegia</i>)	10	55,30	15,67	55,00	24	79	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome NARP</i> (ORPHA644; <i>NARP syndrome</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	78	44,12	19,73	47,50	1	83	27	43,89	22,54	48,00	2	84
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	58	53,45	17,26	57,00	14	84	9	58,44	15,16	59,00	30	79
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	166	39,34	17,48	40,00	7	87	5	63,00	9,27	61,00	51	76
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	10,00	0,00	10,00	10	10	1	80,00	0,00	80,00	80	80
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers Huttenlocher syndrome)	2	54,00	24,00	54,00	30	78	3	31,33	23,98	18,00	11	65
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	94	53,63	18,48	53,00	9	90	19	60,11	16,07	63,00	25	82
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	4	11,75	9,68	10,00	2	25	0	-	-	-	-	-
		<i>Deficit del coenzima Q10</i> (ORPHA35656; <i>Coenzyme Q10 deficiency</i>)	4	11,75	9,68	10,00	2	25	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (14/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	78	17,50	15,13	13,50	1	85	19	8,95	6,37	10,00	0	18
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina (ORPHA79172; Creatine deficiency syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	4	31,75	15,04	32,50	12	50	0	-	-	-	-	-
		Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)	2	32,50	9,50	32,50	23	42	0	-	-	-	-	-
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE														
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	210	42,28	18,23	41,50	1	80	27	48,04	30,65	62,00	1	87
		Chanarin-Dorfman malattia di (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	94	41,12	17,40	38,50	6	77	7	65,14	9,48	62,00	54	82
		Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	34	40,32	18,39	41,50	1	70	5	29,80	32,35	6,00	1	76
		Niemann-Pick malattia di (ORPHA77292; ORPHA77293; ORPHA646; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann-Pick disease type A; Niemann- Pick disease type B; Niemann-Pick disease type C; Niemann-Pick disease type C, adult neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, juvenile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form; Niemann-Pick disease type D Niemann-Pick disease type E)	12	26,50	14,31	26,50	6	58	1	35,00	0,00	35,00	35	35
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	58	21,03	15,54	18,00	2	77	13	17,31	7,89	19,00	1	26
		Mucopolisaccaridosi non tipizzata	1	2,00	0,00	2,00	2	2	0	-	-	-	-	-
		Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	8	20,63	12,91	15,00	9	45	3	12,67	8,50	16,00	1	21
		Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	15	24,33	12,66	21,00	2	56	3	15,33	3,30	16,00	11	19
		Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	10	14,60	9,06	14,00	3	31	2	23,50	2,50	23,50	21	26

Tabella 4.7 (15/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	9	21,22	17,57	13,00	6	60	1	26,00	0,00	26,00	26	26
		Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
		Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	0	-	-	-	-	-	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		Mucopolisaccaridosi tipo 9 (ORPHA67041; Hyaluronidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	8	29,63	17,67	25,50	10	70	4	6,00	4,42	5,00	1	13
		Mucolipidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidosis type II)	1	24,00	0,00	24,00	24	24	2	2,50	1,50	2,50	1	4
		Mucolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidosis type III)	1	27,00	0,00	27,00	27	27	0	-	-	-	-	-
		Mucolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucolipidosis type IV)	1	17,00	0,00	17,00	17	17	0	-	-	-	-	-
	RCG091	Oligosaccaridosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	8	36,25	14,41	36,50	17	54	0	-	-	-	-	-
		Fucosidosi (ORPHA349; Fucosidosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Galattosialidosi	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Malattia da accumulo di acido sialico (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Mannosidosi (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282 ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta- mannosidosis)	4	44,50	8,14	44,50	35	54	0	-	-	-	-	-
		Schindler malattia di (ORPHA3137; Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sialidosi (ORPHA309294; Sialidosis)	3	31,00	15,75	23,00	17	53	0	-	-	-	-	-
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	5	31,40	25,69	16,00	12	79	7	4,57	3,33	3,00	1	12
		Gangliosidosi-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	1	16,00	0,00	16,00	16	16	1	12,00	0,00	12,00	12	12
		Gangliosidosi-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	0	-	-	-	-	-	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosi)	7	40,57	18,57	38,00	7	68	3	13,33	12,81	8,00	1	31
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	4	33,25	12,89	34,00	18	47	0	-	-	-	-	-
		Austin sindrome di (ORPHA585; Multiple sulfatase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (16/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	4	33,25	12,89	34,00	18	47	0	-	-	-	-	-
		Wolman malattia di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0100	Farber malattia di (ORPHA333; Farber disease)	7	60,43	9,85	57,00	48	74	2	39,00	38,00	39,00	1	77
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI														
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato (ORPHA79171; ORPHA285657; Disorder of cobalamin metabolism and transport; Disorder of folate metabolism and transport)	5	10,00	8,67	8,00	0	22	0	-	-	-	-	-
		Cobalamina C deficit congenito di (ORPHA26; Methylmalonic acidemia with homocystinuria)	5	10,00	8,67	8,00	0	22	0	-	-	-	-	-
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D (ORPHA289098; Disorders of vitamin D metabolism)	2	64,00	12,00	64,00	52	76	0	-	-	-	-	-
		Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1 (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	2	64,00	12,00	64,00	52	76	0	-	-	-	-	-
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	75	34,56	22,41	35,00	2	78	3	71,33	7,54	66,00	66	82
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (ORPHA309833; Disorder of other vitamins and cofactors metabolism and transport)	1	15,00	0,00	15,00	15	15	0	-	-	-	-	-
		5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxal phosphate-responsive seizures)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI														
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (ORPHA309842; Disorder of iron metabolism and transport)	2.774	59,15	14,36	60,00	4	92	210	70,77	9,81	71,00	36	95
1A		Anemia microcitica ereditaria	1	59,00	0,00	59,00	59	59	0	-	-	-	-	-
		DMT1 deficit di (ORPHA83642; Microcytic anemia with liver iron overload)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
1B		Emocromatosi ereditaria	196	62,38	13,71	64,00	17	91	14	71,71	10,83	70,50	54	95
		Emocromatosi ereditaria non determinata	22	52,32	15,04	55,50	16	76	1	57,00	0,00	57,00	57	57

Tabella 4.7 (17/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of hemochromatosis type 1)	193	53,02	15,04	53,00	14	88	2	69,00	1,00	69,00	68	70
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	2	45,50	11,50	45,50	34	57	0	-	-	-	-	-
		Emocromatosi ereditaria tipo 2B	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Emocromatosi ereditaria tipo 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	2	69,50	1,50	69,50	68	71	0	-	-	-	-	-
		Emocromatosi ereditaria tipo 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	14	46,86	16,84	47,00	19	75	0	-	-	-	-	-
		IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	8	32,75	19,81	37,50	8	61	0	-	-	-	-	-
		Sindrome iperferritinemia-cataratta (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	12	54,25	13,72	52,50	23	78	0	-	-	-	-	-
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	8	60,63	15,83	63,00	23	78	1	66,00	0,00	66,00	66	66
	RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	1	25,00	0,00	25,00	25	25	1	64,00	0,00	64,00	64	64
	RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	4	28,00	18,41	23,00	11	55	0	-	-	-	-	-
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	2	26,50	22,50	26,50	4	49	0	-	-	-	-	-
		Menkes sindrome di (ORPHA565; Menkes disease)	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	132	36,49	15,73	34,50	9	71	8	50,50	9,81	51,00	39	69
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ipomagnesemia ereditaria primitiva (ORPHA34528; Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE														
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	9	20,44	12,63	19,00	5	44	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis)	711	60,06	16,52	62,00	7	93	350	70,18	10,62	72,00	27	91
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	12	29,08	18,81	27,50	0	67	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (18/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	TOTALE		6.936	45,88	23,00	50,00	0	93	838	60,50	23,69	68,00	0	95
5 - MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO														
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	162	47,64	21,15	50,00	4	93	10	79,50	9,99	83,00	53	92
	RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore (ORPHA91385; Acquired angioedema)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	248	46,87	21,00	51,00	1	90	34	64,85	11,77	66,50	18	85
	RCG150	Istiocitosi croniche	305	36,13	19,78	35,00	3	92	23	64,04	15,53	68,00	29	89
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	1	15,00	0,00	15,00	15	15	0	-	-	-	-	-
		<i>Erdheim Chester malattia di</i> (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	4	64,50	12,93	69,50	43	76	0	-	-	-	-	-
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i> (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	102	37,38	19,93	40,00	3	92	7	71,57	16,05	77,00	35	89
1D		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	7	55,29	16,76	55,00	24	78	1	56,00	0,00	56,00	56	56
	RCG160	Immunodeficienze primarie	1.018	39,03	21,48	40,00	0	90	106	52,11	26,87	59,50	0	92
		<i>Agammaglobulinemia</i> (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	38	22,39	12,58	24,50	2	52	1	52,00	0,00	52,00	52	52
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)</i> (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	9,00	0,00	9,00	9	9	0	-	-	-	-	-
		<i>Difetto idiopatico di CD4</i> (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	6	22,17	11,51	18,50	13	47	0	-	-	-	-	-
		<i>DiGeorge sindrome di</i> (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	88	13,25	10,28	11,00	0	53	3	1,00	0,00	1,00	1	1
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con</i> <i>immunodeficienza</i> (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Duncan sindrome di</i> (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Griscelli sindrome di</i> (ORPHA381; Griscelli disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Immunodeficienza combinata grave</i> (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	6	25,67	22,21	17,00	4	59	2	37,50	34,50	37,50	3	72
		<i>Immunodeficienza comune variabile</i> (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	180	42,93	18,15	45,00	4	80	13	65,92	15,99	68,00	20	89
		<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del</i> <i>complemento</i> (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	3	17,00	4,32	19,00	11	21	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (19/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	15	22,93	14,90	19,00	3	49	0	-	-	-	-	-
		Nezelof sindrome di (ORPHA83471; Thymic aplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Nijmegen sindrome (ORPHA647; Nijmegen breakage syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome IPEX (Immune dysregulation- polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) (ORPHA37042; Immune dysregulation- polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	2	15,50	0,50	15,50	15	16	0	-	-	-	-	-
		WHIM sindrome (ORPHA51636; WHIM syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Wiskott-Aldrich sindrome di (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	0	-	-	-	-	-	2	38,00	11,00	38,00	27	49
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)	161	41,80	22,88	41,00	2	81	3	61,33	21,91	71,00	31	82
		Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)	25	17,08	11,97	16,00	2	51	0	-	-	-	-	-
		Blau sindrome di (ORPHA90340; Blau syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)	3	29,00	16,31	19,00	16	52	0	-	-	-	-	-
		Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	4	18,25	6,80	18,00	11	26	0	-	-	-	-	-
		Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	25	42,28	12,22	41,00	21	67	0	-	-	-	-	-
		Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	14	59,79	15,16	62,00	28	79	1	71,00	0,00	71,00	71	71
		Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	3	17,00	3,27	17,00	13	21	0	-	-	-	-	-
		Osteomielite multifocale ricorrente cronica (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	13	16,85	3,39	17,00	10	25	0	-	-	-	-	-
		Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)	3	19,67	11,56	12,00	11	36	0	-	-	-	-	-
	RCO241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	55	34,25	18,32	36,00	4	78	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (20/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	14	38,79	14,90	40,50	16	61	0	-	-	-	-	-
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	276	47,52	12,96	47,50	18	82	1	61,00	0,00	61,00	61	61
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	7	63,57	15,50	67,00	34	80	1	75,00	0,00	75,00	75	75
	TOTALE		2.246	41,32	20,78	43,00	0	93	178	57,96	23,74	66,00	0	92
6 - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI														
	RDG010	Anemie ereditarie	3.181	36,59	19,16	38,00	0	93	126	52,94	21,31	54,00	8	92
		Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	266	25,13	16,18	20,00	1	68	5	48,60	19,62	55,00	12	71
		Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	24	46,67	15,63	45,50	11	80	3	45,00	15,90	52,00	23	60
		Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	4	48,25	22,59	50,50	16	76	0	-	-	-	-	-
		Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	14	18,14	10,01	18,50	1	40	1	25,00	0,00	25,00	25	25
		Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	7	29,00	16,96	25,00	3	59	0	-	-	-	-	-
		Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)	4	16,25	10,03	14,00	5	32	0	-	-	-	-	-
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	1	13,00	0,00	13,00	13	13	0	-	-	-	-	-
		Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Piruvato chinasi deficit di (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	12	43,92	22,39	46,00	1	74	0	-	-	-	-	-
		Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	212	34,21	20,34	34,50	2	88	3	56,00	24,10	71,00	22	75
		Talassemia intermedia (ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia; Hemoglobin H disease)	61	39,61	20,49	39,00	2	80	0	-	-	-	-	-
		Talassemia major (ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major; Hb Bart's hydrops fetalis)	101	37,43	13,75	41,00	0	59	3	41,33	8,18	42,00	31	51
1C		Talassemie	393	39,26	13,97	41,00	3	79	26	45,65	13,96	48,00	9	80

Tabella 4.7 (21/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	292	23,89	17,90	19,00	2	79	12	58,33	21,37	61,50	12	86
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	77	54,68	15,48	53,00	22	87	16	70,56	10,17	73,50	48	83
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (ORPHA68334; ORPHA248361; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect; Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect)	5.010	46,37	18,95	46,00	0	103	274	71,90	13,94	75,00	22	99
		Afibrinogenemia (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	4	33,75	11,58	35,50	16	48	0	-	-	-	-	-
		Antiplasmina deficit di (ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Antitrombina deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	106	42,51	18,62	42,00	11	88	1	97,00	0,00	97,00	97	97
		Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	26	47,58	16,76	47,00	17	84	0	-	-	-	-	-
1B		Disordini ereditari trombofilici	420	54,56	15,67	54,00	12	96	38	76,18	11,70	79,00	43	92
		Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	711	38,94	20,11	39,00	0	103	37	65,27	14,21	69,00	36	86
		Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	137	37,57	20,72	39,00	2	95	4	61,50	18,79	56,50	41	92
		Fattore II deficit di (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	3	52,67	5,56	55,00	45	58	0	-	-	-	-	-
		Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	26	34,77	18,49	32,50	9	73	1	66,00	0,00	66,00	66	66
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	55,00	0,00	55,00	55	55	0	-	-	-	-	-
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	150	45,98	17,34	45,00	9	88	5	63,40	10,09	63,00	47	78
		Fattore V Leiden omozigote	72	42,93	16,36	41,50	19	85	1	82,00	0,00	82,00	82	82
		Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	109	36,03	19,71	34,00	4	84	6	83,17	3,76	83,00	79	89
		Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	9	20,00	4,90	20,00	11	30	0	-	-	-	-	-
		Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	66	42,26	18,21	41,50	7	80	1	79,00	0,00	79,00	79	79
1B		Fattore XII deficit di	4	33,50	12,89	36,00	15	47	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (22/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	4	34,25	12,68	32,50	21	51	0	-	-	-	-	-
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ipfibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	2	28,00	1,00	28,00	27	29	0	-	-	-	-	-
		Plasminogeno deficit di (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	75,00	0,00	75,00	75	75	0	-	-	-	-	-
		Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	261	48,45	17,88	47,00	13	90	9	74,78	6,07	74,00	64	83
		Proteina S deficit di (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	362	48,43	16,05	48,00	15	87	15	69,93	13,91	74,00	45	94
		Protrombina G20210A omozigote	19	51,16	15,56	51,00	23	86	1	61,00	0,00	61,00	61	61
		Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	530	44,92	20,76	45,00	1	92	26	78,23	9,70	80,50	57	91
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	112	41,94	19,57	42,50	2	87	4	56,50	24,05	60,50	19	86
		Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	41,00	0,00	41,00	41	41	0	-	-	-	-	-
		Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	26	40,96	17,36	42,00	7	74	0	-	-	-	-	-
		Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	5	25,60	23,12	13,00	2	64	0	-	-	-	-	-
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)	522	44,37	20,49	45,00	2	89	3	78,00	6,98	77,00	70	87
		Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)	94	45,15	20,10	46,00	6	86	0	-	-	-	-	-
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	174	41,67	20,28	41,00	5	93	11	58,45	24,87	69,00	11	82
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	182	74,47	10,37	76,00	14	95	8	81,25	4,63	81,00	76	89
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	359	51,45	14,31	51,00	3	88	23	62,87	21,57	68,00	10	87
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	1	39,00	0,00	39,00	39	39	0	-	-	-	-	-
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	32	43,97	20,79	51,00	8	71	3	32,67	23,80	20,00	12	66
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	2	29,00	3,00	29,00	26	32	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (23/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)	7	19,00	10,11	24,00	7	32	0	-	-	-	-	-
		Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	6	20,83	9,79	24,50	7	32	0	-	-	-	-	-
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	53	36,49	20,35	33,00	7	80	2	56,50	23,50	56,50	33	80
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	123	52,67	13,40	54,00	20	87	1	71,00	0,00	71,00	71	71
	TOTALE		10.127	43,16	20,11	44,00	0	103	483	65,59	19,28	70,00	8	99
7 - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO														
	RFG010	Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy)	113	32,10	20,82	27,00	0	73	24	24,79	23,52	12,50	1	76
		Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	12	12,92	8,52	14,50	2	28	0	-	-	-	-	-
		Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	10	41,30	21,24	47,00	11	71	1	53,00	0,00	53,00	53	53
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	8	32,38	16,14	39,50	7	51	1	15,00	0,00	15,00	15	15
		Canavan malattia di (ORPHA141; Canavan disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination - congenital cataract)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)	2	22,00	2,00	22,00	20	24	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	61,00	0,00	61,00	61	61	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	5	43,00	14,35	45,00	17	61	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) (ORPHA280288; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	1	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (24/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	8	29,75	15,97	30,00	9	52	0	-	-	-	-	-
		Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	7	43,29	24,79	58,00	4	67	0	-	-	-	-	-
		MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Nasu-Hakola sindrome di (ORPHA2770; Nasu-Hakola disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	9	25,33	17,03	25,00	2	58	1	16,00	0,00	16,00	16	16
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	116	17,84	10,15	15,50	3	46	9	22,89	17,51	16,00	7	66
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	2	57,50	16,50	57,50	41	74	2	22,50	22,50	22,50	0	45
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	75	33,16	16,68	32,00	2	73	9	34,67	28,32	22,00	1	76
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	19	14,58	10,55	12,00	2	37	0	-	-	-	-	-
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	21	44,95	19,42	49,00	14	81	0	-	-	-	-	-
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	23,50	7,50	23,50	16	31	0	-	-	-	-	-
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	497	57,89	13,76	58,00	12	90	214	62,70	14,41	64,00	17	96
	RFG040	Malattie spinocerebellari	914	49,95	17,69	52,00	4	90	120	59,61	18,16	65,00	1	87
		Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome)	1	50,00	0,00	50,00	50	50	0	-	-	-	-	-
		Atassia congenita	4	33,00	16,31	29,00	17	57	0	-	-	-	-	-
		Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	94	43,17	15,85	43,50	13	79	13	41,85	12,46	39,00	26	67
		Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	21	44,90	14,82	45,00	21	77	0	-	-	-	-	-
		Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	9	36,67	11,32	39,00	21	55	0	-	-	-	-	-
		Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	146	54,07	13,86	54,50	16	89	25	56,24	19,20	60,00	1	87

Tabella 4.7 (25/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	55	60,07	13,23	62,00	24	86	6	58,33	16,09	63,00	24	73
		Atassia-Teleangectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	14	14,57	8,16	14,00	5	36	0	-	-	-	-	-
1A		Atrofia olivo-ponto-cerebellare	0	-	-	-	-	-	1	74,00	0,00	74,00	74	74
		Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	39,60	12,18	44,00	25	56	0	-	-	-	-	-
		Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	2	39,50	5,50	39,50	34	45	0	-	-	-	-	-
		Karak sindrome di (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	223	49,48	18,04	52,00	10	90	8	66,88	15,94	70,50	26	80
		Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	10,00	2,00	10,00	8	12	0	-	-	-	-	-
		Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria (ORPHA1168; ORPHA64753; ORPHA459033; Ataxia-oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2; Ataxia-oculomotor apraxia type 4)	7	44,00	14,08	46,00	25	63	0	-	-	-	-	-
		Sindrome HARP (ORPHA157855; HARP syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome tremore-ataxia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	1	78,00	0,00	78,00	78	78	1	81,00	0,00	81,00	81	81
	RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaac syndrome)	5	64,00	12,44	70,00	47	80	0	-	-	-	-	-
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	65	65,89	8,47	66,00	48	84	17	67,35	5,93	68,00	57	82
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)	7	12,57	9,78	9,00	5	34	0	-	-	-	-	-
		Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	26,50	7,50	26,50	19	34	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (26/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	5,00	0,00	5,00	5	5	0	-	-	-	-	-
1B		Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	0	-	-	-	-	-	1	13,00	0,00	13,00	13	13
	RFG050	Atrofie muscolari spinali (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)	249	30,43	24,63	23,00	0	91	68	20,81	32,17	1,00	0	86
		Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	3	38,00	14,85	28,00	27	59	0	-	-	-	-	-
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	1	6,00	0,00	6,00	6	6
		Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	1	7,00	0,00	7,00	7	7	0	-	-	-	-	-
		Atrofia muscolare spinale infantile X-linked (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
		Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	2	70,00	21,00	70,00	49	91	0	-	-	-	-	-
		Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	21	60,05	10,55	59,00	38	79	3	83,33	2,49	84,00	80	86
		Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia (ORPHA56965; Progressive bulbar paralysis of childhood)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	8	8,13	6,55	5,50	0	19	6	-	-	-	-	-
		SMA tipo 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	19	10,89	11,17	7,00	1	39	0	-	-	-	-	-
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	21	21,90	16,15	16,00	3	65	0	-	-	-	-	-
		SMA tipo 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	5	57,60	10,33	52,00	46	74	0	-	-	-	-	-
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	989	66,53	10,98	68,00	2	90	2.415	69,16	10,13	70,00	33	93

Tabella 4.7 (27/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	74	64,88	12,13	67,50	16	81	30	68,30	9,87	68,50	44	86
	RF0111	Schilder malattia di (ORPHA59298; Schilder disease)	1	49,00	0,00	49,00	49	49	0	-	-	-	-	-
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	157	24,06	14,86	21,00	1	59	11	19,73	8,37	20,00	5	34
	RF0140	West sindrome di (ORPHA3451; West syndrome)	94	9,98	9,21	9,00	0	80	4	6,25	3,42	5,00	3	12
	RF0150	Narcolessia (ORPHA2073; Narcolepsy type 1)	218	41,12	18,75	41,50	8	84	8	68,88	5,11	70,00	60	76
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; CADASIL)	19	52,16	17,10	55,00	25	85	0	-	-	-	-	-
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	2	22,50	6,50	22,50	16	29	0	-	-	-	-	-
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	7	28,71	17,27	20,00	13	62	0	-	-	-	-	-
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	6	62,33	15,41	66,00	40	81	0	-	-	-	-	-
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	1	22,00	0,00	22,00	22	22	0	-	-	-	-	-
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	19	44,21	13,59	45,00	19	70	0	-	-	-	-	-
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	6	50,00	7,55	53,00	37	59	0	-	-	-	-	-
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	9	39,78	11,37	47,00	19	52	0	-	-	-	-	-
	RFG060	Neuropatie ereditarie	1.132	46,20	18,51	48,00	2	91	48	66,02	19,62	73,00	1	95
		Amiotrofia neuralgica ereditaria (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	2	33,00	18,00	33,00	15	51	0	-	-	-	-	-
		Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	333	41,85	19,41	43,00	2	87	10	70,20	14,52	76,00	32	84
		Disautonomia familiare (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Neuropatia assonale gigante (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (28/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio (ORPHA306577; Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Neuropatia motoria ereditaria (ORPHA404538; ORPHA53739; ORPHA140468; X-linked distal spinal motor neuropathy; Distal hereditary motor neuropathy; Autosomal recessive distal hereditary motor neuropathy)	17	40,24	18,20	44,00	14	73	1	43,00	0,00	43,00	43	43
		Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	0	-	-	-	-	-	1	81,00	0,00	81,00	81	81
		Neuropatia sensoriale ereditaria	3	33,67	20,76	20,00	18	63	1	71,00	0,00	71,00	71	71
		Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	69	42,22	16,30	40,00	14	79	0	-	-	-	-	-
		Refsum malattia di (ORPHA773; Refsum disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Roussy-Levy sindrome di (ORPHA3115; Roussy-Lévy syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	140	75,05	6,92	76,00	53	96	178	75,85	7,12	76,00	59	94
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	931	63,79	15,76	67,00	8	95	135	73,33	12,89	76,00	17	95
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	24	53,08	14,86	49,00	13	83	0	-	-	-	-	-
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	3	51,00	6,68	53,00	42	58	1	73,00	0,00	73,00	73	73
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	20	63,90	15,77	66,00	17	84	6	65,83	11,84	70,50	43	79
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	202	40,18	21,27	42,00	1	92	17	48,12	33,37	62,00	0	86
		Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	20	35,95	17,99	38,50	5	65	2	40,00	27,00	40,00	13	67
		Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	9	41,00	18,08	46,00	6	63	0	-	-	-	-	-
		Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	19	17,16	9,72	16,00	2	39	1	56,00	0,00	56,00	56	56
		Miopatia minicore/multi-minicore (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	7	28,71	16,82	25,00	10	62	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (29/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	7	46,00	13,36	48,00	20	64	0	-	-	-	-	-
		Miopatia miotubulare (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	2	35,50	18,50	35,50	17	54	0	-	-	-	-	-
		Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	4	33,00	23,79	32,00	3	65	1	10,00	0,00	10,00	10	10
	RFG080	Distrofie muscolari	982	38,04	20,79	37,00	2	89	59	49,00	23,03	54,00	4	90
		Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	20	16,60	7,14	15,50	5	37	2	16,50	0,50	16,50	16	17
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	60	44,57	17,43	45,50	5	79	4	60,75	11,52	61,00	45	76
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	113	27,81	16,68	23,00	3	69	1	68,00	0,00	68,00	68	68
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	104	17,22	11,73	13,50	2	57	6	23,50	5,91	24,00	16	33
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	5	47,60	14,09	50,00	23	67	0	-	-	-	-	-
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	102	47,93	18,29	48,00	8	82	2	72,50	4,50	72,50	68	77
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	6	70,00	12,30	70,50	51	83	1	75,00	0,00	75,00	75	75
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	723	45,61	16,15	47,00	1	90	82	58,33	15,14	61,50	2	86
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	225	44,44	15,20	45,00	9	87	20	55,85	15,22	60,50	2	72
		Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	25	57,72	13,44	57,00	28	80	4	75,00	3,39	75,50	70	79
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	15	34,60	16,97	31,00	1	58	2	53,50	14,50	53,50	39	68
		Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	14	29,00	18,71	22,00	10	72	0	-	-	-	-	-
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	16	34,25	17,57	34,50	10	63	0	-	-	-	-	-
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	60	40,33	16,36	41,00	6	69	3	62,33	11,32	66,00	47	74
		Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	21	45,10	16,56	47,00	13	69	1	66,00	0,00	66,00	66	66
	RFG160	Distonie primarie	18	45,33	17,44	47,50	18	72	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (30/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	857	59,25	15,42	61,00	4	94	33	72,45	11,46	72,00	36	97
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	5	50,20	14,18	54,00	26	66	0	-	-	-	-	-
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	2.512	63,35	16,67	66,00	4	98	70	78,73	8,96	79,00	56	97
		<i>Myasthenia gravis</i> (ORPHA589; Myasthenia gravis)	178	61,89	17,56	65,00	4	93	3	78,67	7,32	74,00	73	89
		<i>Sindrome miastenica congenita</i> (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	9	33,67	24,22	35,00	4	87	0	-	-	-	-	-
		<i>Susac sindrome</i> (ORPHA838; Susac syndrome)	1	17,00	0,00	17,00	17	17	0	-	-	-	-	-
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	12	60,33	14,42	62,00	24	78	7	67,57	10,81	72,00	49	84
	TOTALE		11.308	53,17	20,94	56,00	0	98	3.570	66,73	15,90	70,00	0	97
8 - MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO														
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	62	31,31	17,71	27,00	5	65	0	-	-	-	-	-
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	6	15,50	16,16	9,50	4	50	0	-	-	-	-	-
	RF0210	Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)	8	53,88	21,06	49,50	28	84	1	72,00	0,00	72,00	72	72
	RF0220	Behr sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie (ORPHA71862; Inherited retinal disorder)	1.195	48,17	18,06	50,00	2	97	40	71,43	13,35	73,50	45	100
		<i>Amaurosi congenita di Leber</i> (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	9	18,67	13,77	17,00	4	54	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia dei coni</i> (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	24	32,17	16,73	36,00	4	54	2	67,50	15,50	67,50	52	83
		<i>Distrofia ialina della retina</i> (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	3	34,00	11,43	28,00	24	50	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i> (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	11	42,64	23,38	51,00	3	85	1	81,00	0,00	81,00	81	81
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	4	25,50	8,44	21,50	19	40	0	0,00	0,00	0,00	0	0
		<i>Retinite pigmentosa</i> (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	445	51,17	17,20	52,00	7	90	19	73,95	9,68	77,00	46	87
		<i>Retinite punctata albescens</i> (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	36,00	5,00	36,00	31	41	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (31/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Retinoschisi (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked retinoschisis Sindrome di Goldmann-Favre)	7	23,00	16,36	14,00	5	52	0	-	-	-	-	-
		Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	62	46,63	19,36	49,50	11	77	0	-	-	-	-	-
		Usher sindrome di (ORPHA886; Usher syndrome)	61	44,15	14,73	46,00	10	83	1	88,00	0,00	88,00	88	88
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	9	50,33	12,53	53,00	27	69	2	77,50	5,50	77,50	72	83
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	48	48,42	9,91	48,50	21	69	0	-	-	-	-	-
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	29,50	18,77	30,50	7	50	0	-	-	-	-	-
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	4	39,75	26,44	35,50	14	74	0	-	-	-	-	-
	RF0260	Oguchi sindrome di (ORPHA75382; Oguchi disease)	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	53	46,09	16,12	47,00	17	80	4	56,75	11,86	52,50	46	76
	RFG130	Degenerazioni della cornea (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	58	58,21	16,83	61,00	19	91	5	75,80	17,14	82,00	44	92
		Degenerazione corneale marginale (ORPHA137672; ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration; Terrien marginal degeneration)	7	57,86	14,97	61,00	34	78	1	82,00	0,00	82,00	82	82
		Degenerazione corneale nodulare	2	69,00	3,00	69,00	66	72	1	73,00	0,00	73,00	73	73
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	416	61,44	16,79	63,00	8	97	10	61,10	14,05	58,00	42	87
		Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	175	65,82	16,20	68,00	8	97	4	69,75	14,87	69,00	54	87
1A		Distrofia corneale reticolare	2	51,50	15,50	51,50	36	67	0	-	-	-	-	-
		Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	14	45,36	21,47	47,00	13	72	0	-	-	-	-	-
		Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	50	67,14	14,26	68,50	36	89	1	42,00	0,00	42,00	42	42
	RF0280	Cheratocono	5.847	40,87	13,61	40,00	9	94	39	60,74	14,36	63,00	29	87
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	36,00	24,00	36,00	12	60	0	-	-	-	-	-
	RF0320	Coroidite multifocale	3	35,67	11,81	43,00	19	45	0	-	-	-	-	-
	RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	1	43,00	0,00	43,00	43	43	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (32/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	TOTALE		7.717	43,24	15,64	42,00	2	97	101	66,04	15,04	68,00	29	100
9 - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO														
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	609	68,59	12,32	71,00	21	97	243	74,47	8,99	75,00	47	94
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	1.005	45,59	13,96	46,00	7	87	31	59,71	13,44	61,00	33	87
	RG0010	Endocardite reumatica	426	17,62	8,90	16,50	3	90	0	-	-	-	-	-
	RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	477	66,36	15,22	70,00	10	95	170	77,09	9,67	78,00	44	93
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	126	57,13	17,24	60,50	13	91	21	70,38	13,09	72,00	45	93
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	594	61,64	13,25	62,00	24	90	74	73,65	9,45	76,00	31	95
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	28	49,89	20,65	48,00	17	80	7	78,29	6,96	81,00	69	88
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	516	59,15	15,29	61,00	17	90	104	72,55	11,37	73,00	38	97
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	1.215	75,92	9,31	77,00	19	102	244	82,16	7,70	83,00	50	97
	RGG010	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	257	52,25	14,80	53,00	17	86	18	64,61	13,96	66,50	35	83
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)</i>	108	51,32	14,33	49,00	24	80	4	64,50	13,12	67,50	44	79
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	196	52,46	15,96	52,50	14	90	15	55,20	10,58	55,00	37	68
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	447	51,79	17,53	52,00	4	91	63	73,17	8,58	74,00	49	93
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	50	42,56	13,35	41,50	11	73	8	61,63	15,38	60,50	43	81
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	152	41,78	21,01	37,00	12	89	7	67,86	10,19	69,00	49	83
	RGG020	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	88	44,05	18,39	44,00	2	85	0	-	-	-	-	-
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)</i>	6	49,17	21,57	49,00	13	85	0	-	-	-	-	-
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2 (ORPHA90186; Meige disease)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Linfedema idiopatico</i>	37	47,24	18,18	47,00	14	84	0	-	-	-	-	-
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>	1	37,00	0,00	37,00	37	37	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (33/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Sindrome delle unghie gialle (ORPHA662; Yellow nail syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		6.186	57,22	20,54	61,00	2	102	1.005	75,31	11,09	77,00	31	97
10 - MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO														
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	43	55,49	14,90	53,00	23	87	1	71,00	0,00	71,00	71	71
	RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	841	50,14	11,49	49,00	18	83	1	75,00	0,00	75,00	75	75
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive (ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood)	556	70,90	9,61	72,00	15	90	31	73,77	7,25	75,00	47	84
		Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis - interstitial lung disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	2	59,00	9,00	59,00	50	68	0	-	-	-	-	-
		Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	288	71,79	8,75	72,00	18	87	17	75,65	5,11	75,00	66	84
		Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	11	64,27	9,05	67,00	48	79	1	77,00	0,00	77,00	77	77
		Polmonite interstiziale acuta (ORPHA79126; Acute interstitial pneumonia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	2	62,50	4,50	62,50	58	67	0	-	-	-	-	-
		Polmonite interstiziale linfoide idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	66	69,14	11,57	71,00	30	85	1	47,00	0,00	47,00	47	47
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	7	47,86	23,27	39,00	18	81	0	-	-	-	-	-
		Ondine sindrome di (ORPHA661; Ondine syndrome)	1	18,00	0,00	18,00	18	18	0	-	-	-	-	-
		Sindrome Rohhad (ORPHA293987; Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	2	30,00	7,00	30,00	23	37	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (34/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	9	57,00	13,99	56,00	24	71	0	-	-	-	-	-
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	1	70,00	0,00	70,00	70	70	0	-	-	-	-	-
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	3	30,33	19,62	29,00	7	55	0	-	-	-	-	-
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	118	26,65	16,68	23,00	0	76	3	38,00	11,05	39,00	24	51
	TOTALE		1.580	55,82	17,24	56,00	0	90	36	70,75	12,37	74,50	24	84
11 - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE														
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	614	54,83	16,80	55,00	4	94	23	77,70	10,96	81,00	52	88
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; Menetrier disease)	11	54,09	11,53	52,00	34	74	3	83,00	5,89	81,00	77	91
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	248	32,70	18,72	30,00	0	83	4	82,50	6,18	85,00	72	88
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	102	43,94	20,41	45,50	2	92	19	60,26	29,20	74,00	1	94
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	457	49,94	17,30	52,00	7	92	39	63,72	15,44	66,00	35	92
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	3	30,67	11,56	23,00	22	47	1	78,00	0,00	78,00	78	78
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	26	44,65	22,62	46,00	1	79	3	55,67	13,91	65,00	36	66
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	5	10,00	12,60	4,00	0	34	0	-	-	-	-	-
		Byler malattia di (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)	2	0,50	0,50	0,50	0	1	0	-	-	-	-	-
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3 (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (35/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale (ORPHA104003; Congenital intestinal transport defect)	1	20,00	0,00	20,00	20	20	0	-	-	-	-	-
		Diarrea congenita con malassorbimento del sodio (ORPHA103908; Congenital sodium diarrhea)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Diarrea congenita con perdita di cloruri (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		1.467	48,40	19,45	50,00	0	94	92	67,84	19,55	73,00	1	94
12 - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO														
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	18	24,33	14,39	21,50	0	62	0	-	-	-	-	-
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	166	65,27	11,40	67,00	18	94	34	71,12	6,77	70,00	57	83
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	471	55,22	15,49	54,00	21	91	11	70,18	15,21	68,00	45	89
	RJG010	Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)	149	35,06	18,51	35,00	0	86	1	16,00	0,00	16,00	16	16
		Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	5	40,40	18,10	44,00	13	67	0	-	-	-	-	-
		Barter sindrome di (ORPHA112; Bartter syndrome)	27	24,30	16,74	22,00	0	74	0	-	-	-	-	-
		Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	7	22,14	13,18	17,00	9	47	0	-	-	-	-	-
		Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)	105	38,94	17,61	38,00	5	86	1	16,00	0,00	16,00	16	16
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	302	44,58	21,22	47,50	6	89	0	-	-	-	-	-
		Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	12	45,08	18,43	41,00	21	80	0	-	-	-	-	-
		Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	123	58,38	15,24	60,00	18	89	0	-	-	-	-	-
		Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	9	24,44	10,81	20,00	14	50	0	-	-	-	-	-
		Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	1	33,00	0,00	33,00	33	33	0	-	-	-	-	-
		Sindrome nefrosica congenita (ORPHA97556; Congenital and infantile nephrotic syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (36/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Sindrome nefrosica steroide-resistente (ORPHA84271; Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome)	37	40,54	16,25	41,00	7	77	0	-	-	-	-	-
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	231	34,23	17,13	32,00	5	80	1	34,00	0,00	34,00	34	34
	TOTALE		1.337	47,77	20,27	50,00	0	94	47	68,94	13,29	70,00	16	89
13 - MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO														
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	1	85,00	0,00	85,00	85	85	0	-	-	-	-	-
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	834	62,06	15,12	63,00	12	97	126	76,80	10,67	78,00	36	97
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1.090	74,90	13,83	78,00	9	98	671	83,62	7,67	84,00	47	104
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	145	70,21	14,57	71,00	12	94	27	80,56	9,41	83,00	44	94
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	671	58,69	15,32	61,00	7	91	25	74,40	8,02	73,00	60	92
	RL0070	Sindrome Michelin tire baby (ORPHA2505; Multiple benign circumferential skin creases on limbs)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	58	47,43	21,25	54,00	9	90	1	60,00	0,00	60,00	60	60
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	10	50,70	20,09	53,50	19	76	0	-	-	-	-	-
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	20	18,55	14,88	16,00	0	49	0	-	-	-	-	-
		Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	7	13,00	15,57	7,00	0	49	0	-	-	-	-	-
		Displasia neuroectodermica tipo CHIME (ORPHA3474; CHIME syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
P	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	74	25,59	16,34	22,00	0	82	1	38,00	0,00	38,00	38	38
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	2	51,00	10,00	51,00	41	61	1	38,00	0,00	38,00	38	38
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	18	15,28	8,01	14,00	6	40	0	-	-	-	-	-
	RN0610	Ipoplasi focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	11	37,73	17,48	36,00	4	64	0	-	-	-	-	-
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	29	25,55	19,09	17,00	1	70	0	-	-	-	-	-
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	1	26,00	0,00	26,00	26	26	0	-	-	-	-	-
	RNG070	Iftiosi congenite (ORPHA183435; Inherited ichthyosis)	215	27,39	18,82	23,00	1	85	7	55,57	23,27	63,00	3	81

Tabella 4.7 (37/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Ittiosi cheratinopatica (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	4	11,00	11,02	5,50	3	30	0	-	-	-	-	-
		Ittiosi congenita autosomica recessiva (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	46	29,04	20,30	25,00	1	79	0	-	-	-	-	-
		Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ittiosi volgare, forme gravi	9	26,67	22,09	18,00	4	73	0	-	-	-	-	-
		Ittiosi X-linked (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	35	24,29	18,86	16,00	2	77	2	72,00	9,00	72,00	63	81
		Netherton sindrome di (ORPHA634; Netherton syndrome)	6	21,50	12,05	24,00	1	37	0	-	-	-	-	-
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	12	30,08	16,26	27,50	9	65	1	77,00	0,00	77,00	77	77
	RN1500	Kid sindrome (ORPHA477; KID syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA2092; Cutis laxa)	5	31,20	20,41	30,00	9	62	0	-	-	-	-	-
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	6	29,50	19,53	23,50	12	68	0	-	-	-	-	-
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	9	41,89	12,29	41,00	21	60	1	33,00	0,00	33,00	33	33
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0540	Cute marmorata teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	9	11,44	4,11	10,00	7	19	0	-	-	-	-	-
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	148	47,93	16,60	46,50	11	87	6	74,00	7,07	73,50	66	85
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	98	23,76	19,01	17,00	0	86	13	48,38	28,96	45,00	0	99
	RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratodermia)	1	53,00	0,00	53,00	53	53	0	-	-	-	-	-
	RN0590	Eritrocheratodermia variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	13	41,69	20,85	48,00	8	80	0	-	-	-	-	-
	RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	2	33,50	5,50	33,50	28	39	0	-	-	-	-	-
	RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	114	49,39	14,25	48,00	12	84	6	63,33	15,55	59,50	40	90
	RN0640	Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	4	9,50	2,06	8,50	8	13	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (38/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	1	76,00	0,00	76,00	76	76	0	-	-	-	-	-
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	23	43,83	18,25	43,00	15	78	0	-	-	-	-	-
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	3	40,33	21,30	34,00	18	69	0	-	-	-	-	-
P	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	53	61,87	15,47	61,00	11	90	8	76,75	8,50	79,00	63	92
	RN1710	Tay sindrome di (ORPHA453; IBIDS syndrome)	1	12,00	0,00	12,00	12	12	1	5,00	0,00	5,00	5	5
	TOTALE		3.681	59,07	22,11	63,00	0	98	895	81,04	11,37	83,00	0	104
14 - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO														
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	427	54,48	19,55	57,00	4	89	79	67,75	10,91	66,00	32	88
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	448	61,21	14,55	63,50	7	95	76	71,46	11,80	74,00	36	94
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	42	58,36	13,37	59,00	22	84	1	81,00	0,00	81,00	81	81
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	853	55,17	15,26	55,00	10	94	101	70,80	12,58	75,00	33	93
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	35	62,43	16,48	64,00	20	89	6	56,00	17,02	57,50	34	82
	RM0050	Fascite diffusa	14	62,21	22,25	67,00	20	92	2	76,50	0,50	76,50	76	77
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	76	57,17	15,45	59,50	16	84	16	66,06	10,59	64,50	39	84
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	2	12,50	2,50	12,50	10	15	0	-	-	-	-	-
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva (ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva (ORPHA337; Fibrodysplasia ossificans progressiva)	1	26,00	0,00	26,00	26	26	0	-	-	-	-	-
	RM0100	Meloreostosi (ORPHA2485; Melorheostosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	8	73,13	6,75	75,50	58	80	0	-	-	-	-	-
	RM0111	Miosite eosinofila idiopatica (ORPHA247724; Idiopathic eosinophilic myositis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	5.287	62,89	14,09	65,00	7	98	188	76,60	9,60	78,00	38	93

Tabella 4.7 (39/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	7	37,57	16,34	40,00	11	60	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		7.200	61,25	15,04	63,00	4	98	469	72,41	11,73	75,00	32	94
15 - MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE														
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO														
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari)	1.096	34,90	18,80	33,00	2	86	13	54,08	10,82	52,00	39	74
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	32	16,31	12,19	14,00	2	50	6	15,50	10,86	12,00	3	32
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	9	17,11	10,66	15,00	7	44	0	-	-	-	-	-
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Joubert syndrome)	42	18,19	12,92	14,00	2	77	0	-	-	-	-	-
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	26	19,62	20,95	10,50	0	71	2	6,50	6,50	6,50	0	13
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	14	17,29	15,69	10,50	3	59	3	19,67	26,40	1,00	1	57
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	4	19,50	7,09	21,50	8	27	0	-	-	-	-	-
		Andermann sindrome di (ORPHA1496; Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as major feature)	3	17,00	6,48	20,00	8	23	0	-	-	-	-	-
		Shapiro sindrome di (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1340	Aase-Smith sindrome di (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	2	51,50	17,50	51,50	34	69	0	-	-	-	-	-
	RN1630	Sindrome acrocallosa (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	20,00	0,00	20,00	20	20	0	-	-	-	-	-
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	26,00	0,00	26,00	26	26	0	-	-	-	-	-
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Bonnemann-Meinecke sindrome di (ORPHA2941; Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (40/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Displasia cerebro-facio-toracica (ORPHA1394; Cerebrofaciothoracic dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome idroletale (ORPHA2189; Hydrolethalus)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Toriello-Carey sindrome di (ORPHA3338; Toriello-Carey syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	3	55,33	27,44	48,00	26	92	3	40,33	10,50	35,00	31	55
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO														
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Lenz sindrome di (ORPHA568; Microphthalmia, Lenz type)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome anoftalmia plus (ORPHA1104; Anophthalmia plus syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di (ORPHA2048; Foix-Chavany-Marie syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	14	19,21	13,24	17,00	3	43	0	-	-	-	-	-
	RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	1	15,00	0,00	15,00	15	15	0	-	-	-	-	-
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	4	7,75	3,49	9,00	2	11	0	-	-	-	-	-
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	24	21,25	12,50	19,50	2	45	0	-	-	-	-	-
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	3	19,67	14,66	13,00	6	40	0	-	-	-	-	-
		Coloboma congenito corioretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Coloboma congenito dell'iride (ORPHA98944; Coloboma of iris)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	52	22,60	18,31	16,50	1	71	0	-	-	-	-	-
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	9	18,11	15,18	12,00	1	56	0	-	-	-	-	-
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	3	7,00	5,72	4,00	2	15	0	-	-	-	-	-
	RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	1	10,00	0,00	10,00	10	10	0	-	-	-	-	-
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	39	41,90	16,67	45,00	8	73	1	72,00	0,00	72,00	72	72
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	16	14,00	8,87	13,50	2	34	0	-	-	-	-	-
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	3	5,00	0,82	5,00	4	6	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (41/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	44,00	0,00	44,00	44	44	0	-	-	-	-	-
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Aicardi sindrome di (ORPHA50; Aicardi syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Baraitser-Winter sindrome di (ORPHA2995; Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Nance-Horan sindrome di (ORPHA627; Nance-Horan syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome cerebro-oculo-nasale (ORPHA66625; Cerebrooculonasal syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome CODAS (ORPHA1458; CODAS syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE														
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi (ORPHA1531; Craniosynostosis)	20	14,45	10,51	12,00	1	37	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		Acrocefalosindattilia (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	2	19,00	18,00	19,00	1	37	0	-	-	-	-	-
		Apert sindrome di (ORPHA87; Apert syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		C sindrome (ORPHA1308; C syndrome)	3	13,33	4,03	11,00	10	19	0	-	-	-	-	-
		Goodman sindrome di (ORPHA65798; Goodman syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Hallerman-Streiff sindrome di (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	3	26,00	3,56	24,00	23	31	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		Pierre-Robin sindrome di (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	7,50	0,50	7,50	7	8	0	-	-	-	-	-
		Treacher-Collins sindrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	3	12,67	10,53	9,00	2	27	0	-	-	-	-	-
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1390	Carpenter sindrome di (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	5	16,00	11,52	10,00	3	35	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN1230	Summitt sindrome di (ORPHA3210; Summitt syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	5	16,20	5,98	17,00	9	26	1	1,00	0,00	1,00	1	1

Tabella 4.7 (42/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1000	Nager sindrome di (ORPHA245; Nager syndrome)	1	22,00	0,00	22,00	22	22	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)	453	14,57	12,00	12,00	0	60	2	29,50	9,50	29,50	20	39
		Cranio-fronto-nasale sindrome (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	2	11,00	7,00	11,00	4	18	0	-	-	-	-	-
		Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	217	10,33	7,51	9,00	0	60	1	39,00	0,00	39,00	39	39
		Crouzon malattia di (ORPHA207; Crouzon disease)	10	19,80	16,87	11,00	6	55	0	-	-	-	-	-
		Disostosi cleidocranica (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	14	23,50	15,55	17,50	0	56	0	-	-	-	-	-
		Disostosi mandibolofacciale (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	2	6,50	4,50	6,50	2	11	0	-	-	-	-	-
		Disostosi maxillofacciale (ORPHA1794; Oculomaxillofacial dysostosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Displasia fronto-facio-nasale (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	50,00	0,00	50,00	50	50	0	-	-	-	-	-
		Displasia mandibolo-acrale (ORPHA2457; Mandibuloacral dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Displasia maxillonasale (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	18,00	0,00	18,00	18	18	0	-	-	-	-	-
		Palatoschisi isolata o sindromica (ORPHA2014; Cleft palate)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE														
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale (ORPHA156237; Syndrome or malformation associated with head and neck malformations)	18	20,89	15,27	15,00	4	53	0	-	-	-	-	-
		Moebius sindrome di (ORPHA570; Moebius syndrome)	5	11,20	5,27	10,00	4	20	0	-	-	-	-	-
		Mohr malattia di (ORPHA2751; Orofaciodigital syndrome type 2)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Oculo-facio-cardio-dentale sindrome (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	13,00	0,00	13,00	13	13	0	-	-	-	-	-
		Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1 (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Schizel-Giedion sindrome di (ORPHA798; Schizel-Giedion syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	83	17,42	11,76	15,00	3	57	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (43/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	9	15,56	10,09	12,00	2	34	0	-	-	-	-	-
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	2	29,50	14,50	29,50	15	44	0	-	-	-	-	-
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE														
	RN0260	Focomelia (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	12	43,42	20,53	45,50	10	70	1	2,00	0,00	2,00	2	2
	RN0270	Deformità di Sprengel (ORPHA3181; Sprengel deformity)	1	18,00	0,00	18,00	18	18	0	-	-	-	-	-
	RN0290	Camptodattilia familiare	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	134	23,91	15,77	21,00	1	68	1	11,00	0,00	11,00	11	11
	RN0460	Sindrome femoro-facciale (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	1	7,00	0,00	7,00	7	7	0	-	-	-	-	-
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	23	19,30	14,29	15,00	4	57	0	-	-	-	-	-
	RN1060	Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	2	27,50	26,50	27,50	1	54	0	-	-	-	-	-
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	29,00	0,00	29,00	29	29	0	-	-	-	-	-
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	37,00	0,00	37,00	37	37	0	-	-	-	-	-
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	3	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
		Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite (ORPHA2848; Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome RAPADILINO (ORPHA3021; RAPADILINO syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0440	Sequenza sirenomelica (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	5	24,40	19,30	10,00	7	49	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio (ORPHA3320; Thrombocytopenia - absent radius)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (44/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI														
	RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	5	9,20	4,79	8,00	2	15	0	-	-	-	-	-
		Cuore criss-cross (ORPHA1461; Criss cross heart)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ebstein anomalia di (ORPHA1880; Ebstein malformation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)	1	8,00	0,00	8,00	8	8	0	-	-	-	-	-
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	47,67	27,76	47,00	14	82	0	-	-	-	-	-
	RN0740	Ivemark sindrome di (ORPHA97548; Ivemark syndrome)	1	6,00	0,00	6,00	6	6	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	109	31,53	17,92	24,00	6	79	0	-	-	-	-	-
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	48	41,46	16,95	45,00	1	71	0	-	-	-	-	-
		Aneurisma della vena di Galeno (ORPHA1053; Vein of Galen aneurysmal malformation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Malattia Moyamoya (ORPHA2573; Moyamoya disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724 ; Cerebral arteriovenous malformation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	21	48,76	13,57	51,00	18	71	0	-	-	-	-	-
		Malformazione cranica del seno durale (ORPHA97339; Dural sinus malformation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome CLOVE (ORPHA140944; CLOVES syndrome)	2	6,00	1,00	6,00	5	7	0	-	-	-	-	-
		Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	2	32,00	0,00	32,00	32	32	0	-	-	-	-	-
		Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE														
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	40	38,70	22,95	39,00	3	82	2	12,50	11,50	12,50	1	24

Tabella 4.7 (45/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	32	7,16	4,44	6,00	0	21	0	-	-	-	-	-
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	1	0,00	0,00	0,00	0	0	0	-	-	-	-	-
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Pentalogia di Cantrell (ORPHA1335; Pentalogy of Cantrell)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE														
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	401	10,47	7,52	10,00	0	53	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	179	12,17	11,58	9,00	1	68	2	2,00	2,00	2,00	0	4
	RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA66629; Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	97	12,15	9,50	11,00	0	54	5	10,00	10,49	8,00	0	29
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	60	54,55	16,28	55,00	17	82	11	66,27	11,33	67,00	40	84
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	156	56,29	10,80	56,00	23	82	3	57,00	6,68	59,00	48	64
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	4	7,50	11,84	1,00	0	28	0	-	-	-	-	-
		Atresia colica (ORPHA1198; Colonic atresia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Atresia ileale (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Atresia intestinale multipla (ORPHA2300; Multiple intestinal atresia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Cloaca persistente	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Complesso OEIS (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)	1	28,00	0,00	28,00	28	28	0	-	-	-	-	-
		Duplicazioni del tubo digerente (ORPHA238; Digestive duplication)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	152	10,04	7,71	9,00	0	41	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	18	8,39	4,66	8,00	2	17	3	1,67	0,47	2,00	1	2
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	45	9,22	7,69	8,00	0	49	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (46/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
		<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Microgastria</i> (ORPHA199293; Congenital microgastria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito</i> (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE														
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	144	49,92	13,90	50,50	13	80	5	64,00	10,94	60,00	53	85
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante) (ORPHA93587; Familial cystic renal disease)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
		<i>Senior-Loken sindrome di</i> (ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	2	5,00	3,00	5,00	2	8	0	-	-	-	-	-
	RN0980	Meckel sindrome di (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	0,00	0,00	0,00	0	0	0	-	-	-	-	-
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	16	13,00	10,95	11,00	0	43	0	-	-	-	-	-
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	39	30,85	15,89	30,00	1	73	2	70,00	20,00	70,00	50	90
		<i>Disgenesia gonadica</i> (ORPHA243; ORPHA242; ORPHA1772; 46,XX gonadal dysgenesis; 46,XY complete gonadal dysgenesis; 45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis)	3	14,67	1,25	15,00	13	16	0	-	-	-	-	-
		<i>Perrault sindrome di</i> (ORPHA2855; Perrault syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni</i> (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)	1	48,00	0,00	48,00	48	48	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni</i> (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	8	20,38	11,01	20,00	1	39	1	90,00	0,00	90,00	90	90
	RNG010	Pseudoermafroditismi	103	37,35	19,58	38,00	1	90	0	-	-	-	-	-
	RN1430	Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	6	37,67	14,74	34,50	14	57	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (47/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Frasier</i> sindrome di (ORPHA347; <i>Frasier syndrome</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome SERKAL (ORPHA139466; <i>SERKAL syndrome</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	40	21,58	11,81	18,00	0	62	0	-	-	-	-	-
		<i>Afallia</i> (ORPHA49; <i>Penile agenesis</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Epispadia</i> (ORPHA93928; <i>Isolated epispadias</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser</i> sindrome di (ORPHA3109; <i>Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome</i>)	2	31,00	10,00	31,00	21	41	0	-	-	-	-	-
		<i>Megalouretra</i> (ORPHA617; <i>Congenital primary megaureter</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO														
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0280	<i>Acrodisostosi</i> (ORPHA950; <i>Acrodysostosis</i>)	3	29,33	17,91	22,00	12	54	0	-	-	-	-	-
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; <i>Caudal regression sequence</i>)	89	12,70	8,59	11,00	2	57	0	-	-	-	-	-
	RNG050	Condrodistrofie congenite	376	26,74	17,72	23,00	0	81	1	24,00	0,00	24,00	24	24
		<i>Acondrogenesi</i> (ORPHA932; <i>Achondrogenesis</i>)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
		<i>Acondroplasia</i> (ORPHA15; <i>Achondroplasia</i>)	44	13,93	15,96	8,00	0	64	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodiplosia letale</i> (ORPHA93465; <i>Lethal chondrodysplasia</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodiplosia metafisaria</i> (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type;</i> <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type;</i> <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type;</i> <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type</i>)	2	11,50	2,50	11,50	9	14	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodiplosia tipo Blomstrand</i> (ORPHA50945; <i>Blomstrand lethal chondrodysplasia</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodiplosia congenita non tipizzata</i>	7	17,29	14,58	10,00	4	47	0	-	-	-	-	-
		<i>Desbuquois</i> sindrome di (ORPHA1425; <i>Desbuquois syndrome</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (48/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Displasia acromicrica (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Displasia epifisaria emimelica (ORPHA1822; Dysplasia epiphysealis hemimelica)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	4	12,00	3,46	10,00	10	18	0	-	-	-	-	-
		Displasia otospondilomegaepifisaria (ORPHA1427; Otospondylomegaepiphyseal dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Displasia pseudoreumatoide progressiva (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)	1	8,00	0,00	8,00	8	8	0	-	-	-	-	-
		Distrofia toracica asfissiante (ORPHA474; Jeune syndrome)	1	2,00	0,00	2,00	2	2	0	-	-	-	-	-
		Encondromatosi multipla (ORPHA296; Enchondromatosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	34	30,88	16,84	26,00	7	69	0	-	-	-	-	-
		Ipocondroplasia (ORPHA429; Hypochondroplasia)	9	17,00	14,17	13,00	3	43	0	-	-	-	-	-
		Keutel sindrome di (ORPHA85202; Keutel syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Kniest displasia (ORPHA485; Kniest dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Larsen sindrome di (ORPHA503; Larsen syndrome)	1	8,00	0,00	8,00	8	8	0	-	-	-	-	-
		Schwartz-Jampel sindrome di (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome camptomelica (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	588	37,88	20,80	38,00	1	83	15	30,87	29,80	24,00	0	82
		Atelosteogenesi (ORPHA1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type I; Atelosteogenesis type II; Atelosteogenesis type III)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Buschke-Ollendorff sindrome di (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	2	65,00	2,00	65,00	63	67	0	-	-	-	-	-
		Conradi-Hunermann-Happle sindrome di (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	1	31,00	0,00	31,00	31	31	0	-	-	-	-	-
		Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	25	29,04	15,84	30,00	4	59	0	-	-	-	-	-
		Displasia craniometafisaria (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	20,00	0,00	20,00	20	20	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (49/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism; Pseudodiastrophic dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Displasia fibrosa (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	12	46,67	18,20	41,00	14	73	0	-	-	-	-	-
		Displasia gnatodiastrosaria (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	57,80	23,59	53,00	20	83	0	-	-	-	-	-
		Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia)	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
		Displasia spondilometafisaria (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	15,33	7,54	10,00	10	26	0	-	-	-	-	-
		Ellis-van Creveld sindrome di (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	23,67	13,89	17,00	11	43	0	-	-	-	-	-
		Engelmann malattia di (ORPHA1328; Camurati-Engelmann disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Fairbank malattia di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Frank-Ter Haar sindrome di (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	1	7,00	0,00	7,00	7	7	1	8,00	0,00	8,00	8	8
		Hajdu-Cheney sindrome di (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	35,00	0,00	35,00	35	35	0	-	-	-	-	-
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	6	13,83	4,22	14,00	7	19	0	-	-	-	-	-
		Osteodistrofia congenita non tipizzata	88	55,89	18,22	61,00	2	80	1	82,00	0,00	82,00	82	82
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	111	37,74	21,22	40,00	1	83	1	80,00	0,00	80,00	80	80
		Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	1	46,00	0,00	46,00	46	46	0	-	-	-	-	-
		Picnodisostosi (ORPHA763; Pycnodysostosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome DOOR (ORPHA79500; DOORS syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Sindrome osteoporosi-pseudoglioma (ORPHA2788; Osteoporosis-pseudoglioma syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	9	27,11	21,72	12,00	6	61	0	-	-	-	-	-
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	7	14,86	9,70	20,00	1	27	0	-	-	-	-	-
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	37,00	0,00	37,00	37	37	0	-	-	-	-	-
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	4	20,50	6,58	18,50	14	31	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (50/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE														
	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)	137	17,34	11,18	15,00	2	57	13	3,77	8,25	0,00	0	31
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	603	29,33	15,28	27,00	1	87	6	43,17	19,48	42,00	19	74
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	813	16,79	11,91	14,00	0	70	14	22,21	22,06	15,00	0	61
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	8	12,88	7,47	11,00	3	26	0	-	-	-	-	-
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	27	15,37	12,36	12,00	0	53	0	-	-	-	-	-
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	15,50	1,50	15,50	14	17	0	-	-	-	-	-
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	126	19,70	12,55	17,00	1	55	3	20,67	13,42	27,00	2	33
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	24	17,88	10,91	18,50	1	37	2	11,00	6,00	11,00	5	17
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	100	22,44	13,22	19,00	3	72	1	71,00	0,00	71,00	71	71
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	15	42,53	20,72	49,00	11	77	0	-	-	-	-	-
		Loeys-Dietz sindrome di (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)	14	44,50	20,05	49,50	11	77	0	-	-	-	-	-
		Shprintzen-Goldberg sindrome di (ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	439	37,68	17,48	37,00	1	81	19	42,84	19,97	48,00	4	80
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	572	35,87	15,87	37,50	1	80	6	45,17	10,54	45,50	28	63
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	40	30,68	16,68	29,00	0	64	0	0,00	0,00	0,00	0	0
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	1	16,00	0,00	16,00	16	16	1	9,00	0,00	9,00	9	9
		Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD) (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	0	-	-	-	-	-	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	21,67	4,11	21,00	17	27	0	-	-	-	-	-
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	3	16,67	8,99	16,00	6	28	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (51/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	2	28,00	1,00	28,00	27	29	0	-	-	-	-	-
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	37	18,97	10,74	18,00	4	51	0	-	-	-	-	-
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	2	14,50	2,50	14,50	12	17	1	30,00	0,00	30,00	30	30
	RN0730	SHORT sindrome (ORPHA3163; SHORT syndrome)	2	44,00	13,00	44,00	31	57	0	-	-	-	-	-
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	4	12,00	4,42	11,00	7	19	0	-	-	-	-	-
		<i>Emiipertrofia congenita</i> (ORPHA2128; <i>Isolated hemihyperplasia</i>)	4	12,00	4,42	11,00	7	19	0	-	-	-	-	-
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	101	11,63	7,43	11,00	0	42	0	-	-	-	-	-
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	9	14,67	15,31	7,00	1	47	0	-	-	-	-	-
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	12,50	4,50	12,50	8	17	0	-	-	-	-	-
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	26,00	0,00	26,00	26	26	0	-	-	-	-	-
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	0	-	-	-	-	-	1	6,00	0,00	6,00	6	6
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	264	18,77	13,01	16,00	1	61	11	23,09	20,77	13,00	3	72
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	23	17,26	11,11	16,00	3	49	3	21,33	27,39	4,00	0	60
	RN1370	Alstrom sindrome di (ORPHA64; Alstrom syndrome)	3	25,33	5,79	24,00	19	33	0	-	-	-	-	-
	RNG200	Amartomatosi multiple (ORPHA306498; PTEN hamartoma tumor syndrome)	14	26,93	20,70	18,00	2	70	0	-	-	-	-	-
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di</i> (ORPHA109; <i>Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome</i>)	1	8,00	0,00	8,00	8	8	0	-	-	-	-	-
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di</i> (ORPHA122; <i>Birt-Hogg-Dubé syndrome</i>)	3	54,67	10,84	47,00	47	70	0	-	-	-	-	-
		<i>Complesso di Von Meyenburg</i> (ORPHA386; <i>Hepatic cystic hamartoma</i>)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Cowden malattia di</i> (ORPHA201; <i>Cowden syndrome</i>)	5	13,20	14,69	6,00	2	42	0	-	-	-	-	-
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	341	28,22	17,49	24,00	0	82	14	46,36	22,82	40,00	7	90
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	29	37,66	16,47	34,00	14	71	7	56,57	14,55	57,00	39	76

Tabella 4.7 (52/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	50	25,52	16,82	20,00	1	70	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	71	44,77	16,43	46,00	8	75	10	46,90	13,35	46,00	24	69
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	5	13,60	5,54	15,00	7	22	0	-	-	-	-	-
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	78	20,08	13,27	16,00	2	57	2	43,50	5,50	43,50	38	49
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	38	13,82	13,32	9,50	0	51	2	5,00	4,00	5,00	1	9
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	19	20,68	7,82	20,00	7	38	0	-	-	-	-	-
	RN0830	Bloom sindrome di (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0840	Borjeson-Forsman-Lehmann sindrome di (ORPHA127; Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1780	Char sindrome di (ORPHA46627; Char syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	3	12,33	5,44	9,00	8	20	0	-	-	-	-	-
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	8	7,25	2,49	7,00	4	13	0	-	-	-	-	-
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	44	18,30	10,77	17,00	4	60	3	17,67	22,17	3,00	1	49
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	187	18,79	13,16	16,00	0	70	2	6,00	5,00	6,00	1	11
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	11	13,82	6,48	13,00	1	25	4	33,50	28,50	25,00	4	80
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	15	30,87	17,26	25,00	8	66	0	-	-	-	-	-
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di (ORPHA1569; De Sanctis-Cacchione syndrome)	1	41,00	0,00	41,00	41	41	0	-	-	-	-	-
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0380	Filippi sindrome di (ORPHA3255; Filippi syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1021	Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (53/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0900	Fryns sindrome di (ORPHA2059; Fryns syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	1	21,00	0,00	21,00	21	21	1	16,00	0,00	16,00	16	16
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	7	20,57	15,12	18,00	5	47	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di (ORPHA2363; Lacrimoauriculodentodigital syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	5	11,80	6,65	14,00	1	20	0	-	-	-	-	-
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0970	Marshall sindrome di (ORPHA560; Marshall syndrome)	3	23,67	6,60	19,00	19	33	0	-	-	-	-	-
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	2	12,00	1,00	12,00	11	13	0	-	-	-	-	-
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	2	25,00	7,00	25,00	18	32	0	-	-	-	-	-
	RN0420	Pallister-W sindrome di (ORPHA2804; W Syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	22	31,05	15,32	25,00	10	64	0	-	-	-	-	-
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	182	19,53	13,84	16,00	0	63	9	24,78	15,44	23,00	4	49
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	24	18,25	14,03	13,50	0	54	0	-	-	-	-	-
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	3	16,00	2,94	15,00	13	20	0	-	-	-	-	-
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	19	22,63	18,70	21,00	2	74	0	-	-	-	-	-
	RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica (ORPHA1466; COFS syndrome)	1	47,00	0,00	47,00	47	47	0	-	-	-	-	-
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	44	14,18	8,72	12,50	0	31	2	0,50	0,50	0,50	0	1
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	37	19,73	10,31	19,00	2	42	0	-	-	-	-	-
	RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale (ORPHA2479; Megalocornea-intellectual disability syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (54/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	16	41,94	20,52	47,50	9	74	0	-	-	-	-	-
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG094	Sindromi progeroidi (ORPHA139033 ; Progeroid syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Hutchinson-Gilford sindrome di (ORPHA740; Hutchinson-Gilford progeria syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Poikiloderma congenito (ORPHA222628 ; Hereditary poikiloderma)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di (ORPHA3455; Wiedemann-Rautenstrauch syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	10	57,80	20,02	64,50	10	79	1	33,00	0,00	33,00	33	33
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	1	22,00	0,00	22,00	22	22	2	7,50	2,50	7,50	5	10
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	13	20,38	10,07	23,00	2	34	0	-	-	-	-	-
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	19	24,53	19,74	17,00	6	82	0	-	-	-	-	-
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Waardenburg tipo 1 sindrome di (ORPHA894; Waardenburg syndrome type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Waardenburg tipo 2 sindrome di (ORPHA895; Waardenburg syndrome type 2)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Waardenburg tipo 3 sindrome di (ORPHA896; Waardenburg syndrome type 3)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1260	Wildervanck sindrome di (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1280	Winchester sindrome di (ORPHA3460; Torg-Winchester syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	10	31,70	13,73	32,50	9	53	2	33,00	8,00	33,00	25	41
	TOTALE		9.658	26,29	18,75	20,00	0	92	232	32,18	25,87	31,50	0	90
16 - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE														
	RP0010	Embrìofetopatia rubeolica (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico (ORPHA1906; Fetal valproate syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (55/55)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2018					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	17	16,24	5,72	17,00	8	29	0	-	-	-	-	-
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	41	39,80	17,85	40,00	9	74	2	57,00	1,00	57,00	56	58
	RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia (ORPHA2209; Maternal phenylketonuria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		59	32,61	18,68	27,00	8	74	2	57,00	1,00	57,00	56	58

LEGENDA

P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.

Max = Massimo

Min = Minimo

DS = Deviazione Standard

N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMaR.

NOTA 1A = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009

NOTA 1D = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17.03.2016

NOTA 1B = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011

NOTA 1E = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20.07.2016

NOTA 1C = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03.03.2016

5. RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

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



6. BIBLIOGRAFIA

1. Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 29 aprile 1999. *Gazzetta ufficiale della Comunità europea L 155, 22.06.1999, pag. 1-6*
2. Ministero della Salute. Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e successivi. http://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=947.
Consultato l'11.10.2019
3. Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124. *Gazzetta Ufficiale n. 99, 30.04.1998, pag. 28-39*
4. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279. *Gazzetta Ufficiale n. 160, 12.07.2001, Supplemento Ordinario n. 180*
5. Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) del 12 gennaio 2017, Definizione e aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n.502. *Gazzetta Ufficiale n. 65, 18.03.2017*
6. Deliberazione della Giunta Regionale (DGR) della Lombardia n. 7/7328 dell'11 dicembre 2001. *Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia 1° Supplemento Straordinario al n. 1, 03.01.2002* e successive deliberazioni di aggiornamento della Rete: DGR n. 7/10125 del 6 agosto 2002; DGR n. 7/20784 del 16 febbraio 2005; DGR n. 8/3069 del 1 agosto 2006; DGR n. 8/8884 del 20 gennaio 2009; Decreto della Direzione Generale Sanità n. 4978 del 1 giugno 2011; DGR n. 9/3014 del 15 febbraio 2012; DGR n. 9/4814 del 6 febbraio 2013; DGR n. 10/419 del 19 luglio 2013; DGR n. 10/1399 del 21 febbraio 2014; DGR n. 10/3350 del 1 aprile 2015; DGR n. 10/3994 del 4 agosto 2015; DGR n. 10/4832 del 22 febbraio 2016; DGR n. 10/6470 del 10 aprile 2017; DGR n. 10/6800 del 30 giugno 2017; DGR n. 10/7063 del 11 settembre 2017; DGR n. 11/160 del 29 maggio 2018; DGR n. 11/344 del 16 luglio 2018.
7. Decreto Presidente Consiglio Ministri 31 maggio 2001. *Gazzetta Ufficiale, n. 182, 07.08.2001, pag. 15*
8. Taruscio D. Rapporti ISTISAN. Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/Interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011.
9. Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano (Repertorio atti n. 103/CSR del 10 maggio 2007). *Gazzetta Ufficiale n. 124, 30.05.2007, Supplemento Ordinario n. 126*

10. Regulation (EU) No 536/2014 of the European Parliament and of the Council on clinical trials on medicinal products for human use, and repealing Directive 2001/20/EC.

11. Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence, incidence or reported number of published cases listed in alphabetical order of diseases. June 2018, n° 1. www.orpha.net

12. ISTAT. Popolazione residente al 1 gennaio 2018. <http://dati.istat.it/>. Consultato il 19.02.2019

13. Dunn HL. Record linkage. Am J Public Health 1946; 36: 1412-16.

14. Scheuren F. Linking health records: human rights concerns. In: Proceeding of an international workshop and exposition: record linkage techniques; 20-21 March 1997; Arlington, USA. National Academic Press, Washington DC 1999.

STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	29.10.2019	Prima redazione

Appendice 1. Numero di schede di diagnosi archiviate e validate, per ciascun Presidio, per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate dalla rete al 31 dicembre 2018. I codici di esenzione sono in ordine come da allegato 7 del DPCM del 12 gennaio 2017.

COD = codice esenzione.

NS = condizione non sorvegliata dal Registro.

La - indica che il presidio è di riferimento per la condizione rara ma non ha censito casi nel Registro web-based.

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RA0010	Hansen malattia di		NS
RA0020	Whipple malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	31
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
RA0030	Lyme malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	18
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale di Magenta	2
		Ospedale L. Sacco di Milano	12
		Ospedale Niguarda di Milano	28
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RB0010	Wilms tumore di	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	15
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3
		Ospedale Niguarda di Milano	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RB0020	Retinoblastoma	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		Ospedale Niguarda di Milano	20
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RB0040	Gardner sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RB0050	Poliposi familiare	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	100
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	15
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	17

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RB0060	Linfoangioleiomiomatosi	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	3
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	5
		Ospedale S. Paolo di Milano	15
		Ospedale San Giuseppe di Milano	127
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	13
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RBG010	Neurofibromatosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	404
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	281
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	13
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	11
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	8
		Ospedale di Cremona	13
		Ospedale di Lecco	11
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	12
		Ospedale L. Sacco di Milano	5
		Ospedale Niguarda di Milano	11
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	50
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	10
		Ospedale S. Gerardo di Monza	81
Ospedale S. Paolo di Milano	26		
Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	215		
RBG020	Complesso Carney	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	3
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	202
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	30
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	1
		Ospedale di Cremona	4
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	13
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RC0010	Deficienza di ACTH	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	10
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale di Lecco	2
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale San Giuseppe di Milano	20
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RC0020	Kallmann sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	15
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	102
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	12
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9
		Ospedale di Lecco	2
		Ospedale di Montichiari	-
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	3
		Ospedale Niguarda di Milano	11
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	7
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	10
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	8
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale di Cremona	-
		Ospedale di Lecco	2
		Ospedale Niguarda di Milano	6
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	5
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	62
		Ospedale San Giuseppe di Milano	5
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	9
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	4

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	11
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	140
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	6
		Ospedale di Lecco	9
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	10
		Ospedale L. Sacco di Milano	17
		Ospedale Niguarda di Milano	8
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	7
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	10
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	23
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	28
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7
		Ospedale di Montichiari	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	94
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	28
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7
		Ospedale di Cremona	10
		Ospedale Niguarda di Milano	10
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	8
		Ospedale S. Gerardo di Monza	21
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	67
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	27
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	21
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	187
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	20
		Ospedale di Lecco	7
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	22
		Ospedale L. Sacco di Milano	194
		Ospedale Niguarda di Milano	2

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	33
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11
RC0050	Leprecaunismo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
RC0280	Refetoff sindrome di	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	22
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
RF0400	Pendred sindrome di	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale di Cremona	-
		Ospedale Niguarda di Milano	22
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	61
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	18
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4
		Ospedale di Lecco	7
		Ospedale di Merate	4
		Ospedale Niguarda di Milano	279
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	26
		Ospedale S. Gerardo di Monza	132
		Ospedale S. Paolo di Milano	782
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	17
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10
		Ospedale S. Gerardo di Monza	65
		Ospedale S. Paolo di Milano	6
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	26
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	9
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro	50

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Mondino di Pavia	
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	8
		Ospedale di Mantova	2
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	127
		Ospedale S. Paolo di Milano	53
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	25
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	12
		Ospedale S. Gerardo di Monza	13
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	81
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	9
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale Niguarda di Milano	23
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	44
		Ospedale S. Paolo di Milano	12
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RC0080	Lipodistrofia totale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RC0090	Dercum malattia di	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6
RCG084	Malattie perossisomiali	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RF0120	Adrenoleucodistrofia	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	62
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1760	Zellweger sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	86
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	29
		Ospedale S. Gerardo di Monza	23
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	27
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RC0160	Iposfosfatasia	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	4
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	-
RC0230	Calcinosi tumorale	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	3
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	26
		Ospedale S. Paolo di Milano	9
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	13
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0710	MELAS sindrome	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	74
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	3
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	10
RN0720	MERRF sindrome	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	15
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	41
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	6
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale di Magenta	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RF0300	Atrofia ottica di Leber	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	1

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Policlinico di Milano	
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	155
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	2
RN1600	Pearson sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
RF0010	Alpers malattia di	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	92
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0030	Leigh malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	91
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	4
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	3

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Gerardo di Monza	5
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	30
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	8
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	33
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	15
		Ospedale Niguarda di Milano	4
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	7
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	74
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	21
RCG140	Mucopolisaccaridosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	93
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RCG090	Mucopolipidosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	5
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
RCG091	Oligosaccaridosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		Ospedale S. Gerardo di Monza	9
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RFG030	Gangliosidosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	4
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	4
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RC0100	Farber malattia di	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	16
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale di Merate	6
		Ospedale Niguarda di Milano	14
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	92
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3
		Ospedale di Lecco	42
		Ospedale di Legnano	3
		Ospedale di Mantova	10
		Ospedale di Saronno	2
		Ospedale Niguarda di Milano	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	37
		Ospedale S. Gerardo di Monza	323
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RC0120	Aceruloplasminemia congenita	Ospedale S. Gerardo di Monza	7
RC0130	Atransferrinemia congenita	Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RC0070	Deficienza congenita di zinco	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RC0150	Wilson malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	22
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	4
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	5
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	77
Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3		
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
RCG130	Amiloidosi sistemiche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	33
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	9
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	612
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	13
		Ospedale di Busto Arsizio	-
		Ospedale di Lecco	5
		Ospedale di Magenta	1
		Ospedale di Montichiari	11
		Ospedale Niguarda di Milano	5
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	13
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	75
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
RC0190	Angioedema ereditario	Ospedale di Legnano	-
		Ospedale di Magenta	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	9
RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore	Ospedale L. Sacco di Milano	-
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	149

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Sondalo (SO)	-
		Ospedale Niguarda di Milano	7
		Ospedale S. Paolo di Milano	7
		Ospedale San Giuseppe di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	117
RCG150	Istiocitosi croniche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11
		Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	16
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale di Magenta	1
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	3
		Ospedale Niguarda di Milano	86
		Ospedale S. Gerardo di Monza	15
		Ospedale San Giuseppe di Milano	28
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RCG160	Immunodeficienze primarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	158
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	14
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	3
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	26
		Ospedale di Lecco	4
		Ospedale di Merate	3
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	11
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	19
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	253
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	4
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	23
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	19
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	53
RC0241	Febbre mediterranea familiare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	51
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	7
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RC0243	Sindrome TRAPS	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	12
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Sondrio	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	7
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	3
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	44
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	149
RC0290	Schnitzler sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RDG010	Anemie ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	766
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	94
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	6
		Ospedale di Busto Arsizio	9
		Ospedale di Lecco	24
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale di Mantova	20
		Ospedale di Saronno	2
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	-
		Ospedale Niguarda di Milano	4
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	13
		Ospedale S. Gerardo di Monza	261
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	139		
RD0010	Sindrome emolitico uremica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	239

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale di Lecco	3
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	8
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	13
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	22
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	5
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	4
		Ospedale di Cremona	14
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2876
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	307
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale di Cremona	45
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Legnano	4
		Ospedale di Mantova	52
		Ospedale Niguarda di Milano	82
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	28
		Ospedale S. Gerardo di Monza	58
		Ospedale S. Paolo di Milano	5
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	218
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	29
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	18
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	14
		Ospedale di Cremona	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale di Lodi	-
		Ospedale di Mantova	8
		Ospedale di Sondrio	5
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	5
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	20
		Ospedale S. Paolo di Milano	8
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	15
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	100
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	23
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Busto Arsizio	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale di Cremona	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale di Sondrio	14
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Ospedale Valduce di Como	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Ospedale L. Sacco di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	26
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale di Cremona	-
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RDG051	Neutropenie congenite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RD0040	Neutropenia ciclica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RD0081	Mastocitosi sistemica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	57
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	11
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RF010	Leucodistrofie	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	87
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	25
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	8
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3
		Ospedale L. Sacco di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	7
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RF040	Rett sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	8
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	6
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	7
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	9
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	122
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	21
RF050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF060	Epilessia mioclonica progressiva	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	35
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	26
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2
		Ospedale di Mantova	4
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RF061	Dravet sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale di Mantova	2
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RF0070	Mioclono essenziale ereditario	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	6
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1
		Ospedale di Mantova	-
RF0080	Corea di Huntington	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	319
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	12
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	21
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	3
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	43
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	93
RFG040	Malattie spinocerebellari	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	851
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	35
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	16
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	72
		Ospedale L. Sacco di Milano	13
		Ospedale Niguarda di Milano	18
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	50
RN1490	Isaacs sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
RF0081	Atrofia multisistemica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	66
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	24
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	3
		Ospedale S. Paolo di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	21
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RFG050	Atrofie muscolari spinali	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	9
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	59
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	6
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	13
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	15
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	Casa di Cura del Policlinico di Milano	12
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	426
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	53
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	6
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	151
		IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	256
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	161
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	25
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	262
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	31
		Ospedale di Crema	-
		Ospedale di Cremona	21
		Ospedale di Gallarate	161
		Ospedale di Lecco	6
		Ospedale di Legnano	60
		Ospedale di Magenta	3
		Ospedale di Mantova	56
		Ospedale di Sondalo (SO)	-
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	43
		Ospedale Niguarda di Milano	32

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	100
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	9
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	13
		Ospedale S. Gerardo di Monza	118
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	174
RF0110	Sclerosi laterale primaria	Casa di Cura del Policlinico di Milano	2
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	10
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	13
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	5
		IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	11
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	15
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale di Crema	-
		Ospedale di Cremona	-
		Ospedale di Gallarate	3
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Legnano	4
		Ospedale di Magenta	-
		Ospedale di Mantova	1
		Ospedale di Sondalo (SO)	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	2
		Ospedale Niguarda di Milano	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RF0111	Schilder malattia di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	4
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	5
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro	45

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Mondino di Pavia	
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	4
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Mantova	14
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	33
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	22
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	28
RF0140	West sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	7
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	10
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	2
		Ospedale di Lecco	8
		Ospedale di Mantova	6
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	25
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RF0150	Narcolessia	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	21
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Ospedale Niguarda di Milano	49
		Ospedale S. Paolo di Milano	8
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RF0310	CADASIL	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	1
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
RF0360	Emiplegia alternante	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1
RF0370	Fahr malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	19
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0411	Sindrome della persona rigida	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
RF060	Neuropatie ereditarie	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	2
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	359
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro	30

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Mondino di Pavia	
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	7
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	68
		Ospedale di Bozzolo	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	3
		Ospedale di Legnano	12
		Ospedale di Magenta	1
		Ospedale di Mantova	6
		Ospedale L. Sacco di Milano	12
		Ospedale Niguarda di Milano	8
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	49
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	14
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	27
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	1
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	11
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	32
		Ospedale di Gallarate	23
		Ospedale di Vimercate (MB)	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	6
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	17
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	62
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	31
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	Casa di Cura del Policlinico di Milano	3
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	2
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	43
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	28
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	7
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	124
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	54
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	19
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	34
		Ospedale di Crema	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Gallarate	27
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Legnano	42
		Ospedale di Magenta	4
		Ospedale di Mantova	30
		Ospedale di Treviglio	22
		Ospedale L. Sacco di Milano	49
		Ospedale Niguarda di Milano	123
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	8
		Ospedale S. Gerardo di Monza	19
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	37
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	Casa di Cura del Policlinico di Milano	-
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	15
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	1
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale di Gallarate	-
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale di Magenta	-
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale di Treviglio	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	Casa di Cura del Policlinico di Milano	-
		Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	4
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia (BG)	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale di Gallarate	-
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale di Magenta	-
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale di Treviglio	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN1610	POEMS sindrome	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	25
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	1
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	18
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	26
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	23
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	16
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	5
		Ospedale L. Sacco di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RFG080	Distrofie muscolari	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	8
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	48
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	118
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	94
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	65
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	76
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale di Mantova	4
		Ospedale L. Sacco di Milano	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	76
RFG090	Distrofie miotoniche	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	25
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	35

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Policlinico di Milano	
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	37
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	37
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	17
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	4
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	27
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	90
		Ospedale di Legnano	10
		Ospedale di Mantova	9
		Ospedale L. Sacco di Milano	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	88
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	7
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	5
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese (MI)	8
		Ospedale L. Sacco di Milano	3
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RFG160	Distonie primarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	5
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	8
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	35
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	7
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	6
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	25
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale di Legnano	14
		Ospedale L. Sacco di Milano	98

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Presidio Ospedaliero CTO di Milano	5
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Treviglio	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS di Milano	-
		Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	36
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	37
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	7
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	6
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7
		Ospedale di Crema	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	8
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	23
		Ospedale S. Gerardo di Monza	60
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	40
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	20
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RF0201	Coats malattia di	Ospedale Niguarda di Milano	4

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0210	Eales malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0220	Behr sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	47
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	3
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	15
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	6
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	14
		Ospedale L. Sacco di Milano	5
		Ospedale Niguarda di Milano	25
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
		Ospedale S. Paolo di Milano	592
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	38
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RF0250	Emeralopia congenita	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RF0260	Oguchi sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
RF0270	Cogan sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	5
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9
RFG130	Degenerazioni della cornea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	5
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale Niguarda di Milano	3
		Ospedale S. Gerardo di Monza	61
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Ospedale San Giuseppe di Milano	108
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	63
RF0280	Cheratocono	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	123
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	194
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	166
		Ospedale di Lecco	30
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	29
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	6
		Ospedale S. Gerardo di Monza	138
		Ospedale S. Paolo di Milano	12
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	847
RF0290	Congiuntivite lignea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RF0320	Coroidite multifocale	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RF0330	Coroidite serpiginosa	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RC0110	Crioglobulinemia mista	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	59
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9
		Ospedale di Lecco	7
		Ospedale di Legnano	5
		Ospedale di Magenta	9
		Ospedale di Merate	2
		Ospedale di Saronno	126
		Ospedale L. Sacco di Milano	13
		Ospedale Niguarda di Milano	41
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	17
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	11
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	19
		Ospedale S. Gerardo di Monza	19
		Ospedale S. Paolo di Milano	7
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	56
RC0210	Behçet malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	63
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	33
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	3
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	17
		Ospedale di Lecco	3
		Ospedale di Legnano	15
		Ospedale di Magenta	9
		Ospedale di Merate	3
		Ospedale di Sondrio	3
		Ospedale L. Sacco di Milano	6
		Ospedale Niguarda di Milano	86
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	45
Ospedale S. Gerardo di Monza	10		
Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	8		

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	87
RG0010	Endocardite reumatica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	223
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		Ospedale di Saronno	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	4
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	10
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	10
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	6
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	60
RG0020	Poliangiote microscopica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	14
		Ospedale di Busto Arsizio	5
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	11
		Ospedale di Lecco	9
		Ospedale di Legnano	9
		Ospedale di Magenta	10
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale di Merate	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	6
		Ospedale Niguarda di Milano	29
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	36
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	23
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	54
		Ospedale S. Gerardo di Monza	11
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	16
RG0030	Poliarterite nodosa	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale di Legnano	3
		Ospedale di Magenta	4
		Ospedale di Merate	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	2
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	2
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	21
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	24
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	15
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	4
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	25
		Ospedale di Busto Arsizio	2
		Ospedale di Lecco	13
		Ospedale di Legnano	8
		Ospedale di Magenta	10
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale di Merate	6
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	3
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	26
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	16
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	32
		Ospedale S. Gerardo di Monza	18
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Ospedale San Giuseppe di Milano	10
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	39
RG0060	Goodpasture sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RG0070	Granulomatosi con poliangite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	16
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	13
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	4
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	35
		Ospedale di Busto Arsizio	3
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale di Lecco	14
		Ospedale di Legnano	13

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Magenta	4
		Ospedale di Merate	1
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	17
		Ospedale Niguarda di Milano	15
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	20
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	14
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	52
		Ospedale S. Gerardo di Monza	22
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	9
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14
RG0080	Arterite a cellule giganti	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	70
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	33
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	8
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	6
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	81
		Ospedale di Lecco	33
		Ospedale di Legnano	14
		Ospedale di Magenta	30
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale di Merate	14
		Ospedale di Saronno	38
		Ospedale L. Sacco di Milano	9
		Ospedale Niguarda di Milano	45
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	48
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	15
		Ospedale S. Gerardo di Monza	52
		Ospedale S. Paolo di Milano	7
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	11
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	111
RGG010	Microangiopatie trombotiche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	81
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale Niguarda di Milano	20
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	7
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	1
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	17

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Paolo di Milano	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14
RG0090	Takayasu malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	29
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	17
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale di Legnano	5
		Ospedale di Magenta	1
		Ospedale di Merate	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	3
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	16
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	16
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	384
		Ospedale di Crema	654
		Ospedale di Garbagnate Milanese	2
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7
		Ospedale Niguarda di Milano	9
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	6
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	11
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	6
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	7
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RGG020	Linfedemi primari cronici	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	11
		Ospedale di Garbagnate Milanese	18
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	17
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	-
		IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RH0011	Sarcoidosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (LC)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale di Busto Arsizio	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Legnano	6
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale di Sondalo (SO)	-
		Ospedale di Vercate (MB)	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	99
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	11
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	9
		Ospedale S. Gerardo di Monza	183
Ospedale S. Paolo di Milano	24		
Ospedale San Giuseppe di Milano	50		
Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	68		
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo (LC)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Busto Arsizio	-
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	-
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale di Sondalo (SO)	-
		Ospedale di Vercate (MB)	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	16
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	9
		Ospedale S. Gerardo di Monza	206
		Ospedale S. Paolo di Milano	46
		Ospedale San Giuseppe di Milano	47
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	72
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	-
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	-
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	1
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Ospedale San Giuseppe di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0950	Kartagener sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	30

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Policlinico di Milano	
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	131
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	22
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	5
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	7
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	9
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	19
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	60
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	15
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale di Lecco	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	10
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	40
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	13
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale di Lecco	3
		Ospedale Niguarda di Milano	29
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	35
		Ospedale S. Gerardo di Monza	24
		Ospedale S. Paolo di Milano	37
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale di Merate	5
		Ospedale Niguarda di Milano	9
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	40
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	14
		Ospedale di Legnano	7
		Ospedale di Magenta	5
		Ospedale L. Sacco di Milano	2
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	6
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	8
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	10
RJ0030	Cistite interstiziale	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	225
		Ospedale di Legnano	5
		Ospedale di Magenta	140
		Ospedale di Mantova	20
		Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	5
		Ospedale S. Gerardo di Monza	41
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	8
RJG010	Tubulopatie primitive	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	13
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	11
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	5

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Lecco	2
		Ospedale di Merate	37
		Ospedale Niguarda di Milano	101
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	20
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	34
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	24
		Ospedale di Lecco	21
		Ospedale di Montichiari	3
		Ospedale Niguarda di Milano	9
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	48
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	8
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	43
RN1360	Alport sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	58
		Ospedale di Lecco	6
		Ospedale di Merate	6
		Ospedale di Montichiari	3
		Ospedale Niguarda di Milano	4
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	11
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	3
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	13
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
RL0030	Pemfigo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	167
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	96
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	49
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	19
		Ospedale S. Gerardo di Monza	7
		Ospedale S. Paolo di Milano	8
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	61
RL0040	Pemfigoide bolloso	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	298
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	176
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	132
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	27
		Ospedale S. Gerardo di Monza	11
		Ospedale S. Paolo di Milano	57
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	88
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	29
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	31
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	12
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	17
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	30
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	37
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	27
RL0070	Sindrome Michelin tire baby		NS
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	17
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	7
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	10
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	42
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0560	Discheratosi congenita	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN1480	Ipomelanosì di Ito	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	4
		Ospedale S. Paolo di Milano	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN0610	Ipoplasia focale dermica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
RN0510	Incontinentia pigmenti	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RNG070	Iftiosi congenite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	116
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	17
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RN1500	Kid sindrome	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0500	Cutis Laxa	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
RN0520	Xeroderma pigmentoso	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		Ospedale S. Paolo di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN0550	Darier malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	22
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	3
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	13
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	80
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0620	Pachidermoperiostosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
RN0630	Pseudoxantoma elastico	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	12
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
RN0640	Aplasia congenita della cute	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RN1470	Hay-Wells sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1560	Neu-Laxova sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
RN1650	Sindrome del nevo displastico	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN1700	Sjögren-Larsonn sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Ospedale Niguarda di Milano	-
RN1710	Tay sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Policlinico di Milano	
RM0010	Dermatomiosite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	62
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	5
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	28
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	2
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	18
		Ospedale di Lecco	4
		Ospedale di Legnano	4
		Ospedale di Magenta	3
		Ospedale di Merate	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	3
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	14
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Ospedale San Giuseppe di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	5
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	49
RM0020	Polimiosite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	34
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	12
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	3
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	24
		Ospedale di Lecco	3
		Ospedale di Legnano	18
		Ospedale di Magenta	6
		Ospedale di Merate	2
		Ospedale L. Sacco di Milano	4
		Ospedale Niguarda di Milano	12
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	12
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	7
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Ospedale San Giuseppe di Milano	2
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	55

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	33
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RM0030	Connettivite mista	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	33
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	11
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	3
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	20
		Ospedale di Lecco	6
		Ospedale di Legnano	30
		Ospedale di Magenta	10
		Ospedale di Merate	3
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	15
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	27
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Ospedale S. Paolo di Milano	3
		Ospedale San Giuseppe di Milano	2
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	11
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	42
RM0040	Fascite eosinofila	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale di Magenta	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	1		
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RM0050	Fascite diffusa	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RM0060	Policondrite ricorrente	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	4
		Ospedale di Legnano	1
		Ospedale di Magenta	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	2
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11
RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
RM0090	Fibrodiplosia ossificante progressiva		NS
RM0100	Meloreostosi		NS
RM0110	Miosite a corpi inclusi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	59
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	46
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	37
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Legnano	231
		Ospedale di Mantova	-
		Ospedale di Merate	1
		Ospedale di Saronno	2
		Ospedale di Sondrio	-
		Ospedale di Treviglio	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	96
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	189
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	107
RM0121	Sindrome SAPHO	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	706
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	8
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	6
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	12
		Ospedale di Lecco	13
		Ospedale L. Sacco di Milano	28
		Ospedale Niguarda di Milano	58
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	37
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	15
RN0030	Agenesia cerebellare	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RN0040	Joubert sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	14
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	12
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	13

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1340	Aase-Smith sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1570	Neuroacantocitosi	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
RN1630	Sindrome acrocallosa	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1740	Walker-Warburg sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RQ0010	Gerstmann sindrome di	Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di		NS
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	6
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di		NS
RN0100	Peters anomalia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	3
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0110	Aniridia	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale Niguarda di Milano	5
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	16
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RN0130	Morning glory anomalia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	1

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RN1580	Norrie malattia di	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	8
RN0860	Displasia setto-ottica	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
RN1460	Fraser sindrome di	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	6
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1390	Carpenter sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1040	Pfeiffer sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
RN1230	Summitt sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1000	Nager sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
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)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	225
		Ospedale Niguarda di Milano	10
		Ospedale S. Gerardo di Monza	18
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	11
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN0910	Goldenhar sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	15
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	15
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RN0260	Focomelia	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
RN0270	Deformità di Sprengel	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0290	Camptodattilia familiare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0430	Poland sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	64

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Policlinico di Milano	
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	13
RN0460	Sindrome femoro-facciale		NS
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN1060	Roberts sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale	Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0440	Sequenza sirenomelica		NS
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio	Ospedale S. Paolo di Milano	-
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3
RN0150	Blue rubber bleb nevus	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale di Garbagnate Milanese	4

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale Niguarda di Milano	-
RN0740	Ivemark sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (VA)	12
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	19
		Ospedale di Garbagnate Milanese	28
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	18
		I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (VA)	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3
		Ospedale di Garbagnate Milanese	-
		Ospedale Niguarda di Milano	9
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	5
		Ospedale S. Gerardo di Monza	5
RN0320	Gastroschisi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	7
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RN0321	Sindrome Prune Belly	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0322	Onfalocele	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	150

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	29
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	35
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RN0200	Hirschsprung malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	9
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	15
		Ospedale Niguarda di Milano	2
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	12
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0210	Atresia biliare	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	22
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	9
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	17
RN0220	Caroli malattia di	Ospedale di Crema	3
		Ospedale Niguarda di Milano	9
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	3
		Ospedale S. Gerardo di Monza	7
RN0230	Malattia del fegato policistico	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	32
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	8
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	5
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	24
		Ospedale Niguarda di Milano	10
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	10
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9
RN0170	Atresia del digiuno	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Policlinico di Milano	
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	2
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	9
		Ospedale Niguarda di Milano	5
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN0250	Rene con midollare a spugna	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale di Lecco	6
		Ospedale di Montichiari	1
		Ospedale Niguarda di Milano	48
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	28
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale di Montichiari	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
RN0980	Meckel sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1810	Estrofia vescicale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	16
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	9
		Ospedale di Lecco	2

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RNG010	Pseudoermafroditismi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	7
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	8
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN1430	Denys-Drash sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0240	Ermafroditismo vero	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0280	Acrodisostosi	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RN0300	Sindrome da regressione caudale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	100
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	3
RNG050	Condrodistrofie congenite	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	63

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Policlinico di Milano	
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	20
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	23
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	20
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	91
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	6
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	21
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	26
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale di Magenta	91
		Ospedale L. Sacco di Milano	2
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	13
		Ospedale S. Paolo di Milano	4
		Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	8
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12
RN0960	Maffucci sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
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)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	12
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	7
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	3
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	5
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	5
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	5
		Ospedale di Cremona	2
		Ospedale di Lecco	2
		Ospedale Niguarda di Milano	25
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Ospedale S. Paolo di Milano	6
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	17
RN0680	Turner sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	27
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	7
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	81
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3
		Ospedale di Cremona	4
		Ospedale di Lecco	6
		Ospedale di Mantova	8
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	18
		Ospedale L. Sacco di Milano	10
		Ospedale Niguarda di Milano	14
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	8
		Ospedale S. Gerardo di Monza	5
		Ospedale S. Paolo di Milano	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	16
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	105
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	93
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	13
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	31
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	5
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	40
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	44
		Ospedale di Cremona	34
		Ospedale di Lecco	4
		Ospedale Niguarda di Milano	3
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	9
		Ospedale S. Gerardo di Monza	152
		Ospedale S. Paolo di Milano	59
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	76
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RN1730	WAGR sindrome di	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1270	Williams sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	43
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	3
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	25
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	2
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	12
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	7
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	3
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	5
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	6
		Ospedale di Cremona	1
		Ospedale Niguarda di Milano	4
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	13
		Ospedale S. Paolo di Milano	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	5
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	10
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RN1320	Marfan sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	484
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Lecco	2
		Ospedale L. Sacco di Milano	218
		Ospedale Niguarda di Milano	9
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	422
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	19
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	14
		Ospedale S. Gerardo di Monza	8
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	365
RN1220	Stickler sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	18
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0790	Aarskog sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RN0870	Dubowitz sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RN1070	Robinow sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RN1080	Russell-Silver sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	7
		Ospedale di Lecco	3
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	4
RN1100	Seckel sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN0730	SHORT sindrome	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	17
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	6
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	18

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	13
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9
RC0310	Sotos sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN0490	Weaver sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	58
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	48
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	6
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	20
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	3
		Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	3
		Ospedale S. Gerardo di Monza	59
		Ospedale S. Paolo di Milano	13
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	12
RN1350	Alagille sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN1370	Alstrom sindrome di	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
RNG200	Amartomatosi multiple	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	2

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Policlinico di Milano	
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale di Cremona	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale di Legnano	-
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	-
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Ospedale San Giuseppe di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0750	Sclerosi tuberosa	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	11
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	29
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	3
		Ospedale di Cremona	4
		Ospedale di Lecco	4
		Ospedale di Legnano	3
		Ospedale di Montichiari	1
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	22
		Ospedale Niguarda di Milano	13
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Ospedale S. Paolo di Milano	274
		Ospedale San Giuseppe di Milano	12
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	48
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	6
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	10

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	1
		Ospedale Niguarda di Milano	6
		Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	7
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale Niguarda di Milano	6
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1170	Sindrome proteus	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1300	Angelman sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	14
		IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini (LC)	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	5
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	-
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	37
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Ospedale S. Paolo di Milano	7
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	9
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	20
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Ospedale di Lecco	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	5
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN0830	Bloom sindrome di	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0840	Borjeson-Forsman-Lehmann sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
RN1780	Char sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	5
RN0401	Cohen sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	2
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	17
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RC0250	Costello sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1010	Noonan sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	25
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	3
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	12
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	14
		Ospedale L. Sacco di Milano	2
		Ospedale Niguarda di Milano	6
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	32
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	14
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	4
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
RN1530	Leopard sindrome	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	3
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0380	Filippi sindrome di		NS
RN1021	Sindrome FG	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0900	Fryns sindrome di	Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0930	Holt-Oram sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	2
RN1540	Levy-Hollister sindrome di		NS
RC0270	Lowe sindrome di	Ospedale di Merate	3
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0970	Marshall sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1020	Opitz sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale di Lecco	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
RN0420	Pallister-W sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1310	Prader-Willi sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	2
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	43
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	120
		Ospedale di Garbagnate Milanese	1
		Ospedale F. Del Ponte di Varese	44
		Ospedale Niguarda di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	4
		Ospedale S. Paolo di Milano	2
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	2
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Ospedale S. Gerardo di Monza	5
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare		NS
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-faciale scheletrica	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
RN0850	CHARGE associazione	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	14
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	1
		Ospedale L. Sacco di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Gerardo di Monza	6
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RN0940	Sindrome Kabuki	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	1
		Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	4
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	12
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1190	Sindrome nail-patella	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	9
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RNG094	Sindromi progeroidi	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RC0060	Werner sindrome di	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1400	Cockayne sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	1
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	2
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	5
		Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	2
		IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	1
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	3
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-

Cod	Patologia	Presidio della Rete di Riferimento	Schede
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RNG095	Sindromi di Waardenburg	Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1260	Wildervanck sindrome di	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
RN1280	Winchester sindrome di	Ospedale di Lecco	-
RN1290	Wolfram sindrome di	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	3
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	-
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RP0030	Sindrome fetale da idantoina	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RP0040	Sindrome alcolica fetale	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	-
		Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale S. Anna di Como - S. Fermo della Battaglia (CO)	1
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Ospedale S. Paolo di Milano	1
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	10
RP0060	Kernittero	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	-
		IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	-
		Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	1
		Ospedale S. Paolo di Milano	-
RP0070	Fibrosi epatica congenita	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	10
		Ospedale di Montichiari	-
		Ospedale Niguarda di Milano	10
		Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	4
		Ospedale S. Gerardo di Monza	-
		Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	1
RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia	Ospedale S. Paolo di Milano	-

