

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

## ALLEGATO 6

### RAPPORTO AL 31 DICEMBRE 2019

A cura del  
**Centro di Coordinamento**

## ALLEGATO 6 - SINTESI DEI PRINCIPALI DATI DEI CASI DI MALATTIA RARA

LEGENDA	
A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO	NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO
R = CASO CENSITO NEL REGISTRO	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 = 10.060.574 (4.924.451 maschi, 5.136.123 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2019. <a href="http://dati.istat.it/">http://dati.istat.it/</a>
NA = NON APPLICABILE	2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. June 2018, n° 1. ( <a href="http://www.orpha.net">www.orpha.net</a> )
N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel Registro.	
NOTA 1A = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05.05.2009	NOTA 2 = ATTESTATO DI ESENZIONE VALIDO PER 5 ANNI, RINNOVABILE. PER LE ANALISI NON È STATA CONSIDERATA QUESTA LIMITAZIONE
NOTA 1B = LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30.06.2011	NOTA 3 = PER LA SARCOIDOSI SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI
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	

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				
<b>1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE</b>																
NS	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)	40	17	2	21	3	37	26	11	0	0	0,53	0,21	0,37	
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	166	68	63	35	4	162	72	90	4	9	1,46	1,75	1,61	
	<b>TOTALE</b>		<b>218</b>	<b>97</b>	<b>65</b>	<b>56</b>	<b>7</b>	<b>211</b>	<b>103</b>	<b>108</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>2,09</b>	<b>2,10</b>	<b>2,10</b>	
<b>2 - TUMORI</b>																
2	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	112	89	10	13	4	108	41	67	31	37	0,83	1,30	1,07	
2	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	58	37	3	18	2	56	24	32	17	18	0,49	0,62	0,56	

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				
	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)	9	9	0	0	0	9	4	5	1	2	0,08	0,10	0,09	
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	547	409	18	120	29	518	281	237	5	14	5,71	4,61	5,15	6,00
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioliomyomatosis)	85	25	6	54	7	78	3	75	1	1	0,06	1,46	0,78	0,15
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	33	4	3	26	0	33	10	23	3	6	0,20	0,45	0,33	1,10
	RBG010	Neurofibromatosi	2.200	1.074	223	903	82	2.118	1.017	1.101	293	281	20,65	21,44	21,05	
		<i>Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)</i>	<i>1.083</i>	<i>0</i>	<i>214</i>	<i>869</i>	<i>28</i>	<i>1.055</i>	<i>508</i>	<i>547</i>	<i>212</i>	<i>204</i>	<i>10,32</i>	<i>10,65</i>	<i>10,49</i>	<i>21,30</i>
		<i>Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)</i>	<i>30</i>	<i>0</i>	<i>7</i>	<i>23</i>	<i>2</i>	<i>28</i>	<i>14</i>	<i>14</i>	<i>-</i>	<i>-</i>	<i>0,28</i>	<i>0,27</i>	<i>0,28</i>	<i>1,70</i>
		<i>Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3)</i>	<i>13</i>	<i>0</i>	<i>2</i>	<i>11</i>	<i>0</i>	<i>13</i>	<i>8</i>	<i>5</i>	<i>-</i>	<i>-</i>	<i>0,16</i>	<i>0,10</i>	<i>0,13</i>	
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	9	2	0	7	0	9	5	4	2	0	0,10	0,08	0,09	
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	349	42	33	274	1	348	135	213	0	1	2,74	4,15	3,46	
		<i>Lynch sindrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)</i>	<i>307</i>	<i>0</i>	<i>33</i>	<i>274</i>	<i>1</i>	<i>306</i>	<i>119</i>	<i>187</i>	<i>-</i>	<i>1</i>	<i>2,42</i>	<i>3,64</i>	<i>3,04</i>	
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	6	6	0	0	0	6	1	5	0	0	0,02	0,10	0,06	
	<b>TOTALE</b>		<b>3.412</b>	<b>1.700</b>	<b>296</b>	<b>1.416</b>	<b>125</b>	<b>3.287</b>	<b>1.522</b>	<b>1.765</b>	<b>353</b>	<b>360</b>	<b>30,91</b>	<b>34,36</b>	<b>32,67</b>	
<b>3 - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE</b>																
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	145	91	6	48	3	142	75	67	22	18	1,52	1,30	1,41	
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	384	216	12	156	4	380	297	83	26	5	6,03	1,62	3,78	3,75
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	402	304	10	88	17	385	194	191	8	10	3,94	3,72	3,83	
		<i>Conn sindrome di</i>	<i>50</i>	<i>0</i>	<i>5</i>	<i>45</i>	<i>4</i>	<i>46</i>	<i>30</i>	<i>16</i>	<i>-</i>	<i>-</i>	<i>0,61</i>	<i>0,31</i>	<i>0,46</i>	
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	<i>48</i>	<i>0</i>	<i>5</i>	<i>43</i>	<i>2</i>	<i>46</i>	<i>29</i>	<i>17</i>	<i>-</i>	<i>-</i>	<i>0,59</i>	<i>0,33</i>	<i>0,46</i>	

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				
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	713	475	32	206	4	709	226	483	81	123	4,59	9,40	7,05	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	-	-	0,00	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	-	-	0,00	0,04	0,02	0,10
		18-idrossilasi deficit di (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoadosteronism type 1)	1	0	1	0	0	1	1	0	-	-	0,02	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	228	0	29	199	0	228	86	142	46	54	1,75	2,76	2,27	7,00
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	7	0	2	5	0	7	2	5	1	1	0,04	0,10	0,07	
		Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di (ORPHA95699; Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	56	9	18	29	0	56	45	11	39	8	0,91	0,21	0,56	0,39
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	72	15	7	50	0	72	56	16	11	2	1,14	0,31	0,72	
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	734	464	26	244	9	725	154	571	7	8	3,13	11,12	7,21	
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	7	0	0	7	0	7	2	5	-	1	0,04	0,10	0,07	
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	45	0	7	38	0	45	10	35	-	-	0,20	0,68	0,45	

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				
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)</i>	218	0	19	199	0	218	44	174	3	4	0,89	3,39	2,17	
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	5	5	0	0	0	5	2	3	1	2	0,04	0,06	0,05	
		<i>Laron sindrome di (ORPHA633; Laron syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	0,30
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	748	581	53	114	0	748	81	667	81	667	1,64	12,99	7,43	
	RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Leprechaunism)	5	5	0	0	2	3	3	0	0	0	0,06	0,00	0,03	
	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)	40	11	1	28	0	40	15	25	4	4	0,30	0,49	0,40	
	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)	202	114	12	76	2	200	83	117	7	4	1,69	2,28	1,99	
		<i>Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)</i>	39	0	1	38	1	38	18	20	1	-	0,37	0,39	0,38	3,30
		<i>Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)</i>	49	0	11	38	0	49	19	30	2	3	0,39	0,58	0,49	
		<i>Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia 2B)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome MEN tipo 4 (ORPHA276152; Multiple endocrine neoplasia type 4)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	<b>TOTALE</b>		<b>3.506</b>	<b>2.290</b>	<b>177</b>	<b>1.039</b>	<b>41</b>	<b>3.465</b>	<b>1.231</b>	<b>2.234</b>	<b>287</b>	<b>851</b>	<b>25,00</b>	<b>43,50</b>	<b>34,44</b>	
<b>4 - MALATTIE DEL METABOLISMO</b>																
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1.414	314	336	764	38	1.376	743	633	353	300	15,09	12,32	13,68	
		<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>	4	0	0	4	0	4	3	1	2	1	0,06	0,02	0,04	
		<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)</i>	6	0	0	6	0	6	3	3	3	2	0,06	0,06	0,06	

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				
		Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	1,00
		Acidemia metilmalonica CbIA, CbIB (SNE) (ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12- responsive methylmalonic acidemia type cbIA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cbIB)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Acidemia metilmalonica non tipizzata	25	0	1	24	2	23	12	11	9	8	0,24	0,21	0,23	
		Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cbIC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cbID)	4	0	0	4	0	4	4	0	4	-	0,08	0,00	0,04	
		Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	3	0	0	3	0	3	3	0	3	-	0,06	0,00	0,03	
		Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)	7	0	0	7	1	6	3	3	3	2	0,06	0,06	0,06	0,20
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	42	0	2	40	4	38	19	19	13	9	0,39	0,37	0,38	
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirico (SNE) (ORPHA391417; HSD10 disease)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Aciduria 3-metilglutaconica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Aciduria malonica (SNE) (ORPHA943; Malonic aciduria)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Albinismo	114	0	38	76	0	114	57	57	40	43	1,16	1,11	1,13	
		Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	16	0	3	13	1	15	11	4	-	-	0,22	0,08	0,15	
		Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	6	0	2	4	0	6	3	3	1	1	0,06	0,06	0,06	1,50
		Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	109	0	3	106	0	109	66	43	6	2	1,34	0,84	1,08	14,00

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 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	9	0	1	8	0	9	2	7	2	3	0,04	0,14	0,09	
		Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE)	1	0	0	1	0	1	1	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	-	-	0,00	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
		Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	7	0	1	6	0	7	5	2	1	-	0,10	0,04	0,07	
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	24	0	2	22	0	24	14	10	11	10	0,28	0,19	0,24	
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	6,68
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	1	0	1	0	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		Iper-Beta-Alaninemia (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
1E		Iperfenilalaninemia	594	0	229	365	0	594	309	285	163	151	6,27	5,55	5,90	
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	50	0	44	6	0	50	29	21	28	21	0,59	0,41	0,50	
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	7	0	1	6	4	3	2	1	2	1	0,04	0,02	0,03	0,17
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	

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				
		Iperlisinemia (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	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	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	4	0	0	4	0	4	4	0	2	-	0,08	0,00	0,04	
		Ipervalinemia	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Malattia delle urine a scioppo 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)	19	0	0	19	0	19	10	9	3	2	0,20	0,18	0,19	1,65
		Ornitina aminotransferasi deficit di ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina	2	0	0	2	0	2	0	2	-	-	0,00	0,04	0,02	
		Prolidasi deficit di (ORPHA742; Prolidase deficiency)	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	-	-	0,02	0,02	0,02	
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia- homocitrullinuria syndrome)	3	0	0	3	0	3	2	1	-	1	0,04	0,02	0,03	12,00
		Tirosinemia non tipizzata	10	0	4	6	0	10	6	4	3	2	0,12	0,08	0,10	
		Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	2	0	0	2	0	2	0	2	-	2	0,00	0,04	0,02	
		Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	2	0	0	2	0	2	1	1	-	1	0,02	0,02	0,02	
		Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	68	5	6	57	4	64	26	38	13	19	0,53	0,74	0,64	



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				
		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)	19	0	0	19	0	19	8	11	6	8	0,16	0,21	0,19	2,40
		Citrullinemia tipo II (SNE) (ORPHA247585; Citrullinemia type II)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
1A		Iperammoniemia ereditaria	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	-	-	0,00	0,02	0,01	
		Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	25	0	5	20	3	22	7	15	1	3	0,14	0,29	0,22	1,40
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito) (ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)	360	123	21	216	21	339	166	173	63	67	3,37	3,37	3,37	
		Aspartilglucosaminuria (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	21	0	0	21	0	21	9	12	6	7	0,18	0,23	0,21	
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	4	0	0	4	0	4	1	3	-	1	0,02	0,06	0,04	
		Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	26	0	6	20	0	26	14	12	5	6	0,28	0,23	0,26	
		Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	12	0	2	10	0	12	11	1	8	1	0,22	0,02	0,12	

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 1 (ORPHA364: Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	47	0	3	44	2	45	27	18	11	11	0,55	0,35	0,45	
		Glicogenosi tipo 10 (ORPHA97234: Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency)	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	1	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	-	-	0,00	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365: Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	54	0	8	46	6	48	23	25	4	5	0,47	0,49	0,48	
		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	1	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368: Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	18	0	1	17	1	17	6	11	-	-	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	-	-	0,00	0,02	0,01	
		Glicogenosi tipo 7 (ORPHA371: Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469: Hereditary Fructose Intolerance)	33	0	0	33	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	-	-	0,02	0,00	0,01	
		Malassorbimento di glucosio e galattosio (ORPHA35710: Glucose-galactose malabsorption)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	

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				
		<i>Malattia da corpi poliglucosani</i> (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; <i>Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan</i> <i>body myopathy type 2; Adult polyglucosan body</i> <i>disease</i> )	3	0	0	3	0	3	1	2	-	-	0,02	0,04	0,03	
		<i>Saccarasi isomaltasi deficit di</i> (ORPHA35122; <i>Congenital sucrase-isomaltase</i> <i>deficiency</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	20,00
	RCG061	<i>Iperinsulinismi congeniti</i> (ORPHA657; <i>Congenital isolated hyperinsulinism</i> )	37	3	27	7	0	37	18	19	17	14	0,37	0,37	0,37	
	RCG070	<i>Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine</i> (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III) (ORPHA101953; <i>Rare dyslipidemia</i> )	275	119	16	140	16	259	150	109	42	30	3,05	2,12	2,57	
		<i>Abetalipoproteinemia</i> (ORPHA14; <i>Abetalipoproteinemia</i> )	5	0	1	4	0	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05	
		<i>Beta ossidazione deficit di</i> (ORPHA79188; <i>Peroxisomal beta-oxidation disorder</i> )	64	0	10	54	5	59	30	29	25	18	0,61	0,56	0,59	
		<i>Carnitina muscolare deficit di</i> (ORPHA158; <i>Systemic primary carnitine deficiency</i> )	11	0	0	11	0	11	2	9	1	1	0,04	0,18	0,11	
		<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i> (ORPHA411; <i>Hyperlipoproteinemia type 1</i> )	6	0	1	5	0	6	4	2	-	-	0,08	0,04	0,06	0,10
1A		<i>Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi</i> <i>grassi e dei mitocondri</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i> (ORPHA391665; <i>Homozygous familial</i> <i>hypercholesterolemia</i> )	6	0	0	6	0	6	4	2	-	-	0,08	0,04	0,06	0,10
		<i>Ipertrigliceridemia familiare</i> (ORPHA181425; <i>Major hypertriglyceridemia</i> )	24	0	2	22	1	23	18	5	1	-	0,37	0,10	0,23	
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare</i> (ORPHA425; <i>Apolipoprotein A-I deficiency</i> )	4	0	0	4	0	4	4	0	-	-	0,08	0,00	0,04	
		<i>Ipoabetalipoproteinemia familiare</i> (ORPHA31154; <i>Hypobetalipoproteinemia</i> )	28	0	2	26	0	28	18	10	5	4	0,37	0,19	0,28	
		<i>Lecitina-Colesterolo-Acyltransferasi deficit di</i> (ORPHA650; <i>LCAT deficiency</i> )	1	0	0	1	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	
		<i>Tangier malattia di</i> (ORPHA31150; <i>Tangier disease</i> )	6	0	0	6	0	6	5	1	-	-	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	

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				
	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	
		<i>CoA ligasi degli acidi biliari deficit di</i> <i>ORPHA276066; Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo</i> <i>1</i> <i>(ORPHA79301; Congenital bile acid synthesis</i> <i>defect type 1)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo</i> <i>2</i> <i>(ORPHA79303; Congenital bile acid synthesis</i> <i>defect type 2)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo</i> <i>3</i> <i>(ORPHA79302; Congenital bile acid synthesis</i> <i>defect type 3)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo</i> <i>4</i> <i>(ORPHA79095; Congenital bile acid synthesis</i> <i>defect type 4)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Ipercolanemia familiare</i> <i>(ORPHA238475; Familial hypercholanemia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i> <i>(ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)</i>	1	0	1	0	0	1	1	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	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome PHARC</i> <i>(ORPHA171848; Polyneuropathy-hearing loss-</i> <i>ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	15	13	0	2	1	14	6	8	4	2	0,12	0,16	0,14	1,00
	RC0090	<i>Dercum malattia di</i> <i>(ORPHA36397; Adiposis dolorosa)</i>	14	9	0	5	0	14	3	11	0	0	0,06	0,21	0,14	
	RCG084	<i>Malattie perossisomiali</i> <i>(ORPHA68373; Peroxisomal disease)</i>	4	1	3	0	0	4	3	1	2	0	0,06	0,02	0,04	

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				
		<i>Acidemia pipecolica</i> (ORPHA34; Pipecolic acidemia)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Condrosplasia punctata rizomelica</i> (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	0	3	0	0	3	3	0	2	-	0,06	0,00	0,03	1,00
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	43	16	2	25	13	30	22	8	8	0	0,45	0,16	0,30	
	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)	5	1	0	4	0	5	3	2	3	1	0,06	0,04	0,05	
		<i>Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di</i> (ORPHA2066; Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i> (ORPHA230; Dopamine beta-hydroxylase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Iperreflessia ereditaria</i> (ORPHA3197; Hereditary hyperreflexia)	3	0	0	3	0	3	2	1	2	-	0,04	0,02	0,03	
		<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	297	133	34	130	39	258	148	110	6	9	3,01	2,14	2,56	
		<i>Coproporfirina ereditaria</i> (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrinuria)	7	0	0	7	0	7	3	4	1	-	0,06	0,08	0,07	
		<i>Porfiria acuta intermittente</i> (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	24	0	4	20	0	24	9	15	1	1	0,18	0,29	0,24	0,54
		<i>Porfiria cutanea tarda</i> (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	70	0	22	48	22	48	39	9	-	-	0,79	0,18	0,48	4,00
		<i>Porfiria da deficit di ALAD</i> (ORPHA100924; Porphyria due to ALA dehydratase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
<b>1B</b>		<i>Porfiria eritropoietica</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i> (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	2	0	0	2	0	2	1	1	-	-	0,02	0,02	0,02	

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				
		<i>Porfiria eritropoietica epatica</i> (ORPHA95159; <i>Hepatoerythropoietic porphyria</i> )	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Porfiria variegata</i> (ORPHA79473; <i>Porphyria variegata</i> )	12	0	4	8	0	12	3	9	-	-	0,06	0,18	0,12	0,32
		<i>Protoporfiria eritropoietica</i> (ORPHA79278; <i>Autosomal erythropoietic protoporphyria</i> )	48	0	4	44	0	48	25	23	3	6	0,51	0,45	0,48	0,92
	RCG120	<i>Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine</i> (ORPHA79224; <i>Disorder of purine or pyrimidine metabolism</i> )	17	12	1	4	1	16	15	1	5	0	0,30	0,02	0,16	
		<i>Adenilsuccinasi deficit di</i> (ORPHA46; <i>Adenylosuccinate lyase deficiency</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di</i> (ORPHA976; <i>Adenine phosphoribosyltransferase deficiency</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA1675; <i>Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i> (ORPHA510; <i>Lesch-Nyhan Syndrome</i> )	4	0	0	4	0	4	4	0	1	-	0,08	0,00	0,04	
		<i>Oroticoaciduria</i> (ORPHA30; <i>Hereditary orotic aciduria</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Xantinuria</i> (ORPHA3467; <i>Hereditary xanthinuria</i> )	1	0	1	0	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
	RC0160	<i>Ipofosfatasia</i> (ORPHA436; <i>Hypophosphatasia</i> )	16	7	0	9	0	16	3	13	0	1	0,06	0,25	0,16	
	RC0230	<i>Calcinosi tumorale</i> (ORPHA53715; <i>Familial tumoral calcinosis</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE																
	RCG074	<i>Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)</i> (ORPHA79174; <i>Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism</i> )	70	8	19	43	3	67	33	34	17	19	0,67	0,66	0,67	
		<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE)</i> (ORPHA26791; <i>Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency</i> )	6	0	0	6	1	5	4	1	2	1	0,08	0,02	0,05	

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 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) (ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	8,00
		Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	11	0	3	8	0	11	2	9	-	1	0,04	0,18	0,11	
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	16	0	2	14	0	16	8	8	8	8	0,16	0,16	0,16	
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	2	0	0	2	0	2	0	2	-	2	0,00	0,04	0,02	
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA1572; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	6	0	3	3	0	6	4	2	3	1	0,08	0,04	0,06	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 di enoil reduttasi (SNE) (ORPHA431361; Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	5	0	0	5	0	5	3	2	1	-	0,06	0,04	0,05	
		Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	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	

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				
		<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)</i>	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	1	0	0	1	0	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
	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	
		<i>Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)</i>	2	0	1	1	0	2	1	1	1	-	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)	23	8	4	11	0	23	11	12	1	0	0,22	0,23	0,23	
		<i>Miopia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Maternally-inherited mitochondrial myopathy)</i>	2	0	1	1	0	2	1	1	-	-	0,02	0,02	0,02	
		<i>Oftalmoplegia esterna progressiva (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)</i>	13	0	3	10	0	13	7	6	1	-	0,14	0,12	0,13	
		<i>Sindrome NARP (ORPHA644; NARP syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	115	57	7	51	33	82	33	49	6	5	0,67	0,95	0,82	0,60
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	71	16	15	40	9	62	27	35	1	0	0,55	0,68	0,62	
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	188	81	18	89	5	183	110	73	16	9	2,23	1,42	1,82	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	
	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)	116	42	17	57	22	94	39	55	0	2	0,79	1,07	0,93	2,00



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				
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	9	1	4	4	0	9	5	4	2	2	0,10	0,08	0,09	9,00
		<i>Deficit del coenzima Q10 (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)</i>	8	0	4	4	0	8	4	4	1	2	0,08	0,08	0,08	
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	99	41	7	51	21	78	43	35	28	22	0,87	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	
		<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	5	2	1	2	0	5	3	2	2	0	0,06	0,04	0,05	
		<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)</i>	3	0	1	2	0	3	2	1	1	-	0,04	0,02	0,03	
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	263	89	23	151	28	235	120	115	11	7	2,44	2,24	2,34	
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)</i>	118	0	15	103	7	111	51	60	4	3	1,04	1,17	1,10	
		<i>Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)</i>	41	0	7	34	5	36	24	12	3	1	0,49	0,23	0,36	1,70

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)	14	0	1	13	1	13	9	4	3	1	0,18	0,08	0,13	0,4 1
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	73	17	7	49	16	57	39	18	16	11	0,79	0,35	0,57	
		Mucopolisaccaridosi non tipizzata	1	0	0	1	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
		Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	13	0	4	9	3	10	6	4	3	3	0,12	0,08	0,10	
		Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	18	0	0	18	6	12	12	0	2	-	0,24	0,00	0,12	10,00
		Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	12	0	1	11	2	10	6	4	4	3	0,12	0,08	0,10	0,30
		Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	10	0	2	8	1	9	7	2	4	1	0,14	0,04	0,09	
		Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	0,16
		Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	0	0	1	1	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	0,01
		Mucopolisaccaridosi tipo 9 (ORPHA67041; Hyaluronidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	12	6	1	5	5	7	4	3	1	2	0,08	0,06	0,07	
		Mucolipidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidosis type II)	3	0	0	3	2	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		Mucolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidosis type III)	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		Mucolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucolipidosis type IV)	2	0	1	1	0	2	0	2	-	1	0,00	0,04	0,02	
	RCG091	Oligosaccaridosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	9	1	4	4	1	8	4	4	0	0	0,08	0,08	0,08	

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				
		<i>Fucosidosi</i> (ORPHA349; Fucosidosis)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Galattosialidosi</i>	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Malattia da accumulo di acido sialico</i> (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Mannosidosi</i> (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha- mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	4	0	1	3	1	3	1	2	-	-	0,02	0,04	0,03	0,1
		<i>Schindler malattia di</i> (ORPHA3137; Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Sialidosi</i> (ORPHA309294; Sialidosis)	4	0	3	1	0	4	2	2	-	-	0,04	0,04	0,04	
	RFG030	<i>Gangliosidosi</i> (ORPHA309144; Gangliosidosis)	15	9	2	4	7	8	5	3	3	3	0,10	0,06	0,08	
		<i>Gangliosidosi-GM1</i> (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	4	0	1	3	1	3	1	2	1	2	0,02	0,04	0,03	
		<i>Gangliosidosi-GM2</i> (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	2	0	1	1	1	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	5,00
	RFG020	<i>Ceroido-lipofuscinosi</i> (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	10	7	0	3	4	6	1	5	0	2	0,02	0,10	0,06	
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	4	0	4	0	0	4	3	1	0	0	0,06	0,02	0,04	
		<i>Austin sindrome di</i> (ORPHA585; Multiple sulfatase deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo</i> (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	4	0	4	0	0	4	3	1	-	-	0,06	0,02	0,04	
		<i>Wolman malattia di</i>	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
	RC0100	<i>Farber malattia di</i> (ORPHA333; Farber disease)	9	9	0	0	2	7	5	2	0	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	13	1	0	12	0	13	6	7	6	6	0,12	0,14	0,13	
	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	0	2	5	0	7	2	5	2	3	0,04	0,10	0,07	

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				
		<i>Cobalamina C deficit congenito di</i> (ORPHA26; <i>Methylmalonic acidemia with homocystinuria</i> )	7	0	2	5	0	7	2	5	2	3	0,04	0,10	0,07	
	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	0,04	0,00	0,02	
		<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i> (ORPHA289157; <i>Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets</i> )	2	0	0	2	0	2	2	0	-	-	0,04	0,00	0,02	
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	82	36	3	43	3	79	36	43	11	16	0,73	0,84	0,79	
	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	
		<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i> (ORPHA79096; <i>Pyridoxal phosphate-responsive seizures</i> )	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)	3.104	2.571	51	482	247	2.857	2.271	586	7	6	46,12	11,41	28,40	
<b>1A</b>		<i>Anemia microcitica ereditaria</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>DMT1 deficit di</i> (ORPHA83642; <i>Microcytic anemia with liver iron overload</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
<b>1B</b>		<i>Emocromatosi ereditaria</i>	209	0	29	180	16	193	164	29	-	-	3,33	0,56	1,92	
		<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>	28	0	0	28	1	27	23	4	-	1	0,47	0,08	0,27	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i> (ORPHA465508; <i>Symptomatic form of hemochromatosis type 1</i> )	250	0	17	233	6	244	188	56	-	1	3,82	1,09	2,43	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i> (ORPHA79230; <i>Hemochromatosis type 2</i> )	3	0	0	3	1	2	1	1	-	-	0,02	0,02	0,02	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	

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				
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i> (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	3	0	1	2	0	3	3	0	-	-	0,06	0,00	0,03	
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i> (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	18	0	1	17	0	18	11	7	-	-	0,22	0,14	0,18	
		<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)</i> (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	8	0	2	6	0	8	1	7	1	2	0,02	0,14	0,08	
		<i>Sindrome iperferritinemia-cataratta</i> (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	13	0	1	12	0	13	9	4	-	-	0,18	0,08	0,13	
	RC0120	<i>Aceruloplasminemia congenita</i> (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	10	5	0	5	2	8	3	5	0	0	0,06	0,10	0,08	0,09
	RC0130	<i>Atransferrinemia congenita</i> (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	2	1	0	1	1	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RCG101	<i>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco</i> (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RC0070	<i>Deficienza congenita di zinco</i> (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	4	3	0	1	0	4	4	0	2	0	0,08	0,00	0,04	
	RCG102	<i>Difetti congeniti del metabolismo del rame</i>	2	1	0	1	0	2	2	0	1	0	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	<i>Wilson malattia di</i> (ORPHA905; Wilson disease)	149	63	16	70	9	140	81	59	10	8	1,64	1,15	1,39	3,30
	RCG103	<i>Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli</i>	2	1	0	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva</i> (ORPHA34528; Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																
	RCG190	<i>Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)</i> (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	10	2	7	1	1	9	5	4	1	3	0,10	0,08	0,09	
	RCG130	<i>Amiloidosi sistemiche</i> (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis )	1.140	680	52	408	390	750	394	356	5	2	8,00	6,93	7,45	30,00
	RC0180	<i>Crigler-Najjar sindrome di</i> (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	11	5	2	4	0	11	5	6	2	1	0,10	0,12	0,11	1,00
	<b>TOTALE</b>		<b>8.213</b>	<b>4.530</b>	<b>715</b>	<b>2.968</b>	<b>948</b>	<b>7.265</b>	<b>4.611</b>	<b>2.654</b>	<b>673</b>	<b>576</b>	<b>93,63</b>	<b>51,67</b>	<b>72,21</b>	

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				
<b>5 - MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO</b>																
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	176	168	3	5	10	166	79	87	8	7	1,60	1,69	1,65	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)	297	96	43	158	40	257	134	123	23	11	2,72	2,39	2,55	20,00
	RCG150	Istiocitosi croniche	370	236	12	122	28	342	178	164	46	35	3,61	3,19	3,40	
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Erdheim Chester malattia di (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)</i>	7	0	0	7	2	5	5	0	-	-	0,10	0,00	0,05	
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)</i>	118	0	11	107	9	109	53	56	12	11	1,08	1,09	1,08	1,50
<b>1D</b>		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	8	0	1	7	1	7	2	5	-	-	0,04	0,10	0,07	
	RCG160	Immunodeficienze primarie (ORPHA101997; Primary immunodeficiency)	1.198	790	59	349	111	1.087	538	549	136	88	10,93	10,69	10,80	
		<i>Agammaglobulinemia (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)</i>	42	0	3	39	1	41	37	4	18	-	0,75	0,08	0,41	0,13
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Difetto idiopatico di CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)</i>	11	0	2	9	0	11	7	4	3	1	0,14	0,08	0,11	
		<i>DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090) (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)</i>	94	0	25	69	3	91	50	41	38	30	1,02	0,80	0,90	
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Duncan sindrome di (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	0,05
		<i>Griscelli sindrome di (ORPHA381; Griscelli disease)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Immunodeficienza combinata grave (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)</i>	10	0	1	9	2	8	1	7	-	4	0,02	0,14	0,08	

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				
		Immunodeficienza comune variabile (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	223	0	20	203	14	209	94	115	13	13	1,91	2,24	2,08	
		Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	6	0	1	5	0	6	3	3	-	2	0,06	0,06	0,06	
		Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	17	0	5	12	0	17	9	8	5	2	0,18	0,16	0,17	
		Nezelof sindrome di (ORPHA83471; Thymic aplasia)	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	-	-	0,00	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	-	0,04	0,00	0,02	
		WHIM sindrome (ORPHA51636; WHIM syndrome)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	0,10
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)	257	63	30	164	3	254	143	111	18	22	2,90	2,16	2,52	
		Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)	33	0	8	25	0	33	16	17	11	10	0,32	0,33	0,33	5,00
		Blau sindrome di (ORPHA90340; Blau syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)	4	0	0	4	0	4	1	3	1	1	0,02	0,06	0,04	
		Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	6	0	2	4	0	6	2	4	1	1	0,04	0,08	0,06	
		Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	49	0	3	46	0	49	28	21	-	-	0,57	0,41	0,49	
		Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	80	0	12	68	1	79	56	23	-	-	1,14	0,45	0,79	
		Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	4	0	0	4	0	4	2	2	1	-	0,04	0,04	0,04	

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				
		<i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)</i>	14	0	3	11	0	14	3	11	1	6	0,06	0,21	0,14	0,30
		<i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)</i>	4	0	2	2	0	4	0	4	-	2	0,00	0,08	0,04	
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	77	14	21	42	0	77	41	36	8	6	0,83	0,70	0,77	
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	18	7	0	11	0	18	11	7	1	0	0,22	0,14	0,18	0,10
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	434	117	35	282	1	433	105	328	0	1	2,13	6,39	4,30	
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	10	1	0	9	1	9	5	4	0	0	0,10	0,08	0,09	
	<b>TOTALE</b>		<b>2.837</b>	<b>1.492</b>	<b>203</b>	<b>1.142</b>	<b>194</b>	<b>2.643</b>	<b>1.234</b>	<b>1.409</b>	<b>240</b>	<b>170</b>	<b>25,06</b>	<b>27,43</b>	<b>26,27</b>	
<b>6 - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI</b>																
	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	3.419	2.208	296	915	146	3.273	1.643	1.630	383	262	33,36	31,74	32,53	
		<i>Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)</i>	283	0	54	229	8	275	126	149	51	46	2,56	2,90	2,73	22,00
		<i>Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)</i>	29	0	8	21	3	26	13	13	1	1	0,26	0,25	0,26	1,00
		<i>Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)</i>	4	0	1	3	1	3	1	2	-	1	0,02	0,04	0,03	
		<i>Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)</i>	15	0	7	8	1	14	9	5	4	3	0,18	0,10	0,14	
		<i>Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)</i>	20	0	6	14	0	20	10	10	6	5	0,20	0,19	0,20	
		<i>Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)</i>	4	0	3	1	0	4	3	1	1	1	0,06	0,02	0,04	0,30
		<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	



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				
		<i>Piruvato chinasi deficit di</i> (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	12	0	5	7	0	12	7	5	1	1	0,14	0,10	0,12	5,00
		<i>Sferocitosi ereditaria</i> (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	238	0	46	192	4	234	119	115	28	33	2,42	2,24	2,33	
		<i>Talassemia intermedia</i> (ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia; Hemoglobin H disease)	77	0	8	69	1	76	28	48	7	6	0,57	0,93	0,76	
		<i>Talassemia major</i> (ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major; Hb Bart's hydrops fetalis)	130	0	40	90	4	126	55	71	7	6	1,12	1,38	1,25	
<b>1C</b>		<i>Talassemie</i>	398	0	118	280	28	370	183	187	16	16	3,72	3,64	3,68	
	RD0010	<i>Sindrome emolitico uremica</i> (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	310	72	140	98	15	295	126	169	64	71	2,56	3,29	2,93	1,00
	RD0020	<i>Emoglobinuria parossistica notturna</i> (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	99	46	7	46	17	82	31	51	0	0	0,63	0,99	0,82	2,00
	RDG020	<i>Difetti ereditari della coagulazione</i> (ORPHA68334; ORPHA248361; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect; Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect)	5.725	2.441	1.249	2.035	300	5.425	2.522	2.903	260	85	51,21	56,52	53,92	
		<i>Afibrinogenemia</i> (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	5	0	1	4	0	5	3	2	1	-	0,06	0,04	0,05	0,15
		<i>Antiplasmina deficit di</i> (ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Antitrombina deficit di</i> (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	110	0	19	91	1	109	40	69	4	4	0,81	1,34	1,08	
		<i>Disfibrinogenemia</i> (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	29	0	2	27	0	29	8	21	-	-	0,16	0,41	0,29	
<b>1B</b>		<i>Disordini ereditari trombofilici</i>	454	0	292	162	41	413	183	230	2	-	3,72	4,48	4,11	
		<i>Emofilia A</i> (ORPHA98878; Hemophilia A)	755	0	352	403	39	716	679	37	118	-	13,79	0,72	7,12	4,85
		<i>Emofilia B</i> (ORPHA98879; Hemophilia B)	144	0	56	88	5	139	129	10	26	2	2,62	0,19	1,38	1,70
		<i>Fattore II deficit di</i> (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	3	0	2	1	0	3	0	3	-	-	0,00	0,06	0,03	0,05

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				
		Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	28	0	9	19	1	27	9	18	3	2	0,18	0,35	0,27	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	-	-	0,00	0,02	0,01	0,50
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	173	0	19	154	5	168	81	87	1	4	1,64	1,69	1,67	
		Fattore V Leiden omozigote	88	0	14	74	1	87	31	56	-	1	0,63	1,09	0,86	
		Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	121	0	43	78	7	114	47	67	11	10	0,95	1,30	1,13	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)	68	0	26	42	1	67	27	40	3	2	0,55	0,78	0,67	0,10
<b>1B</b>		Fattore XII deficit di	4	0	2	2	0	4	4	0	1	-	0,08	0,00	0,04	
		Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	4	0	2	2	0	4	3	1	-	-	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Ipfibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	2	0	2	0	0	2	2	0	-	-	0,04	0,00	0,02	
		Plasminogeno deficit di (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	0,20
		Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	291	0	110	181	9	282	115	167	3	7	2,34	3,25	2,80	
		Proteina S deficit di (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	407	0	122	285	16	391	137	254	2	3	2,78	4,95	3,89	
		Protrombina G20210A omozigote	23	0	3	20	0	23	8	15	-	-	0,16	0,29	0,23	
		Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	564	0	167	397	30	534	220	314	32	21	4,47	6,11	5,31	12,50
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	124	87	1	36	5	119	32	87	6	10	0,65	1,69	1,18	
		Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	
		Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	29	0	0	29	0	29	4	25	-	5	0,08	0,49	0,29	

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				
		<i>Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)</i>	7	0	1	6	0	7	5	2	2	1	0,10	0,04	0,07	
	RDG031	<i>Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)</i>	918	711	36	171	11	907	363	544	28	39	7,37	10,59	9,02	
		<i>Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)</i>	207	0	36	171	2	205	77	128	4	6	1,56	2,49	2,04	25,00
	RDG040	<i>Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)</i>	183	99	9	75	11	172	75	97	13	15	1,52	1,89	1,71	
	RDG050	<i>Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)</i>	466	296	80	90	47	419	244	175	1	1	4,95	3,41	4,16	
<b>P</b>	RD0050	<i>Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)</i>	420	401	6	13	27	393	210	183	6	4	4,26	3,56	3,91	
	RD0060	<i>Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)</i>	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	RD0070	<i>Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)</i>	66	48	8	10	6	60	25	35	3	7	0,51	0,68	0,60	
	RD0080	<i>Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)</i>	2	1	0	1	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	0,28
	RDG051	<i>Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)</i>	11	4	4	3	1	10	5	5	2	3	0,10	0,10	0,10	
		<i>Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)</i>	7	0	4	3	1	6	4	2	1	1	0,08	0,04	0,06	0,07
	RD0040	<i>Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)</i>	56	51	4	1	2	54	16	38	5	5	0,32	0,74	0,54	0,10
	RD0081	<i>Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)</i>	240	88	24	128	5	235	134	101	2	0	2,72	1,97	2,34	3,75
	<b>TOTALE</b>		<b>12.040</b>	<b>6.554</b>	<b>1.864</b>	<b>3.622</b>	<b>593</b>	<b>11.447</b>	<b>5.426</b>	<b>6.021</b>	<b>773</b>	<b>502</b>	<b>110,18</b>	<b>117,23</b>	<b>113,78</b>	
<b>7 - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO</b>																
	RFG010	<i>Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy)</i>	142	72	13	57	28	114	64	50	19	13	1,30	0,97	1,13	
		<i>Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)</i>	13	0	5	8	0	13	9	4	5	2	0,18	0,08	0,13	
		<i>Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)</i>	13	0	0	13	2	11	8	3	1	1	0,16	0,06	0,11	
		<i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)</i>	9	0	2	7	2	7	2	5	-	1	0,04	0,10	0,07	

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				
		Canavan malattia di (ORPHA141; Canavan disease)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination - congenital cataract)	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)	6	0	0	6	0	6	2	4	1	0,04	0,08	0,06		
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	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	-	-	0,00	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	1	0,06	0,10	0,08	0,10
		Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	7	0	2	5	1	6	4	2	1	1	0,08	0,04	0,06	
		MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)	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	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	10	0	0	10	1	9	5	4	3	0	0,10	0,08	0,09	0,25
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	135	21	15	99	9	126	4	122	3	65	0,08	2,38	1,25	10,00
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluisiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidoluisian atrophy)	4	3	1	0	2	2	2	0	0	0	0,04	0,00	0,02	

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				
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	81	39	5	37	11	70	31	39	7	9	0,63	0,76	0,70	
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	31	15	6	10	0	31	17	14	15	5	0,35	0,27	0,31	
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	21	20	0	1	0	21	11	10	1	0	0,22	0,19	0,21	
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	769	318	72	379	240	529	246	283	0	2	5,00	5,51	5,26	2,70
	RFG040	Malattie spinocerebellari	1.118	407	137	574	141	977	505	472	32	22	10,25	9,19	9,71	
		<i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)</i> (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome)	2	0	1	1	0	2	2	0	-	-	0,04	0,00	0,02	
		<i>Atassia congenita</i>	6	0	0	6	0	6	5	1	1	-	0,10	0,02	0,06	
		<i>Atassia di Friedreich</i> (ORPHA95; Friedreich ataxia)	107	0	22	85	15	92	46	46	5	1	0,93	0,90	0,91	2,00
		<i>Atassia episodica</i> (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	22	0	4	18	0	22	10	12	-	-	0,20	0,23	0,22	
		<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay</i> (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	13	0	4	9	0	13	8	5	-	-	0,16	0,10	0,13	
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)</i> (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	179	0	42	137	28	151	66	85	1	1	1,34	1,65	1,50	2,70
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica</i> (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	70	0	12	58	7	63	35	28	-	-	0,71	0,55	0,63	7,60
		<i>Atassia-Teleangiectasia</i> (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	16	0	1	15	1	15	9	6	5	5	0,18	0,12	0,15	0,49
<b>1A</b>		<i>Atrofia olivo-ponto-cerebellare</i>	1	0	0	1	1	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like)</i> (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	0	1	4	0	5	2	3	-	-	0,04	0,06	0,05	0,33
		<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)</i> (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	2	0	0	2	0	2	2	0	-	-	0,04	0,00	0,02	0,15
		<i>Karak sindrome di (NBIA2B)</i> (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	

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				
		Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	274	0	47	227	10	264	136	128	7	7	2,76	2,49	2,62	5,20
		Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	0	0	2	1	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
		Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria (ORPHA1168; ORPHA64753; ORPHA459033; Ataxia- oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2; Ataxia-oculomotor apraxia type 4)	10	0	2	8	0	10	4	6	-	-	0,08	0,12	0,10	
		Sindrome HARP (ORPHA157855; HARP syndrome)	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	-	-	0,02	0,00	0,01	
	RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaac syndrome)	5	5	0	0	0	5	4	1	0	0	0,08	0,02	0,05	
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	100	14	62	24	30	70	33	37	0	0	0,67	0,72	0,70	3,50
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)	9	4	3	2	1	8	0	8	0	6	0,00	0,16	0,08	0,20
		Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	0	2	0	0	2	0	2	-	-	0,00	0,04	0,02	
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	2	0	0	2	0	2	0	2	-	2	0,00	0,04	0,02	0,15
<b>1B</b>		Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	1	0	1	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RFG050	Atrofie muscolari spinali (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)	334	227	9	98	70	264	156	108	62	54	3,17	2,10	2,62	
		Amiotrofia monomelic (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	3	0	1	2	0	3	1	2	-	-	0,02	0,04	0,03	

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				
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	2	0	1	1	1	1	0	1	-	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	0	1	-	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	-	0,00	0,02	0,01		
		Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	2	0	0	2	0	2	1	1	-	0,02	0,02	0,02		
		Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	25	0	3	22	3	22	20	2	-	0,41	0,04	0,22		
		Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia (ORPHA56965; Progressive bulbar paralysis of childhood)	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)	20	0	2	18	7	13	9	4	8	3	0,18	0,08	0,13	
		SMA tipo 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	24	0	0	24	0	24	16	8	15	5	0,32	0,16	0,24	
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	23	0	1	22	0	23	11	12	7	5	0,22	0,23	0,23	
		SMA tipo 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	6	0	1	5	0	6	4	2	-	-	0,08	0,04	0,06	
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	3.707	1.687	208	1.812	2.684	1.023	572	451	1	1	11,62	8,78	10,17	3,85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	122	53	17	52	38	84	42	42	0	1	0,85	0,82	0,83	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)	183	45	35	103	13	170	98	72	42	27	1,99	1,40	1,69	15,00

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				
	RF0140	West sindrome di (ORPHA3451; West syndrome)	109	34	25	50	3	106	61	45	57	39	1,24	0,88	1,05	6,00
	RF0150	Narcolessia (ORPHA2073; Narcolepsy type 1)	243	167	9	67	9	234	124	110	19	6	2,52	2,14	2,33	25,00
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; CADASIL)	41	24	5	12	1	40	15	25	0	0	0,30	0,49	0,40	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 alternante (ORPHA20978; Alternating hemiplegia)	8	5	0	3	0	8	6	2	0	1	0,12	0,04	0,08	
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	7	2	2	3	1	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)	2	2	0	0	0	2	0	2	0	0	0,00	0,04	0,02	
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Siringomyelia)	43	23	8	12	0	43	11	32	1	2	0,22	0,62	0,43	8,40
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	12	6	1	5	0	12	1	11	0	0	0,02	0,21	0,12	
	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	1.308	768	94	446	53	1.255	597	658	54	46	12,12	12,81	12,47	
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)</i>	3	0	0	3	0	3	3	0	2	-	0,06	0,00	0,03	
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)</i>	422	0	78	344	11	411	195	216	25	28	3,96	4,21	4,09	25,00
		<i>Disautonomia familiare (ORPHA1764; Familial dysautonomia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Neuropatia assonale gigante (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio (ORPHA306577; Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy)</i>	2	0	0	2	0	2	1	1	-	-	0,02	0,02	0,02	



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				
		Neuropatia motoria ereditaria	21	0	4	17	1	20	11	9	2	-	0,22	0,18	0,20	
		Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	1	0	0	1	1	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Neuropatia sensoriale ereditaria	8	0	4	4	1	7	2	5	-	-	0,04	0,10	0,07	
		Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	83	0	8	75	0	83	38	45	2	4	0,77	0,88	0,83	3,50
		Refsum malattia di (ORPHA773; Refsum disease)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	361	121	71	169	216	145	79	66	0	0	1,60	1,29	1,44	6,00
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	1.153	528	86	539	164	989	674	315	4	4	13,69	6,13	9,83	3,70
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	34	9	7	18	0	34	26	8	0	1	0,53	0,16	0,34	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
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	27	7	4	16	7	20	14	6	0	0	0,28	0,12	0,20	
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	226	144	16	66	19	207	111	96	20	16	2,25	1,87	2,06	
		Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	24	0	4	20	2	22	9	13	3	-	0,18	0,25	0,22	
		Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	10	0	3	7	0	10	8	2	1	-	0,16	0,04	0,10	
		Miopatia congenita da disproporzion delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	23	0	6	17	1	22	11	11	4	7	0,22	0,21	0,22	
		Miopatia minicore/multi-minicore (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	9	0	1	8	0	9	7	2	2	-	0,14	0,04	0,09	
		Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	8	0	1	7	0	8	6	2	-	-	0,12	0,04	0,08	
		Miopatia miotubulare (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	2	0	0	2	0	2	2	0	-	-	0,04	0,00	0,02	0,20

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				
		Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	6	0	1	5	1	5	2	3	1	1	0,04	0,06	0,05	
	RFG080	Distrofie muscolari	1.103	634	53	416	66	1.037	719	318	169	28	14,60	6,19	10,31	
		Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	25	0	4	21	2	23	12	11	7	5	0,24	0,21	0,23	
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	72	0	11	61	5	67	34	33	2	5	0,69	0,64	0,67	2,32
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	121	0	10	111	1	120	108	12	33	2	2,19	0,23	1,19	1,53
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	120	0	11	109	6	114	103	11	70	1	2,09	0,21	1,13	4,78
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	0,30
		Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	7	0	1	6	0	7	4	3	-	-	0,08	0,06	0,07	
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	114	0	15	99	3	111	60	51	3	5	1,22	0,99	1,10	4,50
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	10	0	1	9	1	9	7	2	-	-	0,14	0,04	0,09	
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	853	500	36	317	97	756	361	395	16	18	7,33	7,69	7,51	6,70
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	262	0	27	235	25	237	109	128	2	5	2,21	2,49	2,36	12,50
		Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	37	0	2	35	4	33	13	20	-	-	0,26	0,39	0,33	1,00
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	21	0	3	18	2	19	10	9	2	2	0,20	0,18	0,19	1,00
		Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	15	0	2	13	0	15	11	4	2	2	0,22	0,08	0,15	
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	18	0	2	16	0	18	8	10	2	3	0,16	0,19	0,18	
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	66	43	3	20	3	63	44	19	5	4	0,89	0,37	0,63	
		Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	23	0	3	20	1	22	15	7	1	1	0,30	0,14	0,22	

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				
	RFG160	Distonie primarie	37	9	12	16	1	36	16	20	3	2	0,32	0,39	0,36	
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	948	777	51	120	38	910	291	619	4	7	5,91	12,05	9,05	0,40
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	12	7	0	5	0	12	7	5	0	0	0,14	0,10	0,12	1,45
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	2.793	2.458	30	305	144	2.649	1.312	1.337	4	6	26,64	26,03	26,33	
		<i>Myastenia gravis</i> (ORPHA589; Myasthenia gravis)	322	0	23	299	10	312	163	149	-	4	3,31	2,90	3,10	7,77
		<i>Sindrome miastenica congenita</i> (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	12	0	6	6	1	11	4	7	2	1	0,08	0,14	0,11	0,30
		<i>Susac sindrome</i> (ORPHA838; Susac syndrome)	1	0	1	0	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	18	10	1	7	7	11	5	6	0	0	0,10	0,12	0,11	0,35
	<b>TOTALE</b>		<b>16.183</b>	<b>9.219</b>	<b>1.099</b>	<b>5.865</b>	<b>4.097</b>	<b>12.086</b>	<b>6.267</b>	<b>5.819</b>	<b>539</b>	<b>386</b>	<b>127,26</b>	<b>113,30</b>	<b>120,13</b>	
<b>8 - MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO</b>																
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	62	43	3	16	0	62	44	18	12	2	0,89	0,35	0,62	
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	8	3	0	5	0	8	6	2	5	1	0,12	0,04	0,08	
	RF0210	Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)	11	11	0	0	2	9	5	4	0	0	0,10	0,08	0,09	
	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)	1.289	622	304	363	49	1.240	608	632	40	27	12,35	12,31	12,33	
		<i>Amaurosi congenita di Leber</i> (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	9	0	3	6	0	9	7	2	4	-	0,14	0,04	0,09	2,50
		<i>Distrofia dei coni</i> (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	29	0	6	23	3	26	9	17	3	3	0,18	0,33	0,26	
		<i>Distrofia ialina della retina</i> (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	0	1	1	0	2	1	1	-	-	0,02	0,02	0,02	
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i> (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	15	0	3	12	1	14	5	9	1	2	0,10	0,18	0,14	
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	5	0	3	2	0	5	3	2	-	-	0,06	0,04	0,05	

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				
		<i>Retinite pigmentosa</i> (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	473	0	237	236	22	451	240	211	5	3	4,87	4,11	4,48	26,70
		<i>Retinite punctata albescens</i> (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	0	1	1	0	2	1	1	-	-	0,02	0,02	0,02	
		<i>Retinoschisi</i> (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked retinoschisis; Sindrome di Goldmann-Favre)	7	0	0	7	0	7	6	1	4	-	0,12	0,02	0,07	5,00
		<i>Stargardt malattia di</i> (ORPHA827; Stargardt disease)	63	0	23	40	0	63	28	35	1	4	0,57	0,68	0,63	10,00
		<i>Usher sindrome di</i> (ORPHA886; Usher syndrome)	62	0	27	35	2	60	30	30	1	-	0,61	0,58	0,60	4,80
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	14	6	6	2	2	12	2	10	0	0	0,04	0,19	0,12	2
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	54	31	4	19	1	53	24	29	0	0	0,49	0,56	0,53	
	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)	58	39	0	19	4	54	24	30	0	0	0,49	0,58	0,54	
	RFG130	Degenerazioni della cornea (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	65	54	0	11	6	59	24	35	0	0	0,49	0,68	0,59	
		<i>Degenerazione corneale marginale</i> (ORPHA137672; ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration; Terrien marginal degeneration)	8	0	0	8	2	6	4	2	-	-	0,08	0,04	0,06	
		<i>Degenerazione corneale nodulare</i>	3	0	0	3	1	2	1	1	-	-	0,02	0,02	0,02	
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	458	189	78	191	17	441	144	297	4	5	2,92	5,78	4,38	
		<i>Distrofia corneale posteriore</i> (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	198	0	57	141	10	188	56	132	1	3	1,14	2,57	1,87	
<b>1A</b>		<i>Distrofia corneale reticolare</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	-	-	0,00	0,04	0,02	
		<i>Distrofia corneale stromale</i> (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	15	0	3	12	0	15	7	8	1	1	0,14	0,16	0,15	

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				
		<i>Distrofia corneale superficiale</i> (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	54	0	18	36	1	53	20	33	-	-	0,41	0,64	0,53	
	RF0280	Cheratocono	6.333	4.660	138	1.535	47	6.286	4.041	2.245	104	21	82,06	43,71	62,48	
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	3	2	0	1	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03	
	RF0320	Coroidite multifocale	12	8	3	1	0	12	7	5	0	0	0,14	0,10	0,12	
	RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	4	1	0	3	0	4	0	4	0	0	0,00	0,08	0,04	
	<b>TOTALE</b>		<b>8.380</b>	<b>5.676</b>	<b>537</b>	<b>2.167</b>	<b>128</b>	<b>8.252</b>	<b>4.936</b>	<b>3.316</b>	<b>169</b>	<b>58</b>	<b>100,23</b>	<b>64,56</b>	<b>82,02</b>	
<b>9 - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>																
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	872	474	56	342	260	612	140	472	0	0	2,84	9,19	6,08	
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	1.116	717	22	377	36	1.080	495	585	12	15	10,05	11,39	10,73	
	RG0010	Endocardite reumatica	475	142	70	263	0	475	250	225	137	119	5,08	4,38	4,72	
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	703	432	33	238	197	506	238	268	2	1	4,83	5,22	5,03	
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	153	100	8	45	26	127	62	65	1	1	1,26	1,27	1,26	3,00
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	710	441	18	251	83	627	290	337	0	0	5,89	6,56	6,23	1,50
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	37	23	1	13	8	29	16	13	0	0	0,32	0,25	0,29	
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	663	381	29	253	115	548	270	278	0	0	5,48	5,41	5,45	9,00
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	1.651	910	65	676	294	1.357	373	984	0	0	7,57	19,16	13,49	
	RG0010	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	294	178	8	108	21	273	80	193	0	0	1,62	3,76	2,71	
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i> (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	116	0	8	108	4	112	28	84	-	-	0,57	1,64	1,11	25,50
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	226	130	8	88	18	208	27	181	1	2	0,55	3,52	2,07	1,34

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				
	RG0100	Teleangiectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	570	93	124	353	67	503	236	267	7	11	4,79	5,20	5,00	20,00
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	62	47	4	11	7	55	22	33	1	1	0,45	0,64	0,55	1,50
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	167	124	4	39	8	159	76	83	7	7	1,54	1,62	1,58	
	RG020	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	196	81	8	107	1	195	44	151	3	13	0,89	2,94	1,94	16,70
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)</i>	13	0	2	11	0	13	2	11	-	5	0,04	0,21	0,13	
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2 (ORPHA90186; Meige disease)</i>	2	0	0	2	0	2	1	1	-	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Linfedema idiopatico</i>	98	0	6	92	0	98	18	80	1	5	0,37	1,56	0,97	
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	
		<i>Sindrome delle unghie gialle (ORPHA662; Yellow nail syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
	<b>TOTALE</b>		<b>7.895</b>	<b>4.273</b>	<b>458</b>	<b>3.164</b>	<b>1.141</b>	<b>6.754</b>	<b>2.619</b>	<b>4.135</b>	<b>171</b>	<b>170</b>	<b>53,18</b>	<b>80,51</b>	<b>67,13</b>	
<b>10 - MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO</b>																
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	97	40	29	28	6	91	30	61	0	0	0,61	1,19	0,90	1,10
<b>3</b>	RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	258	123	98	37	6	252	132	120	0	0	2,68	2,34	2,50	12,50
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive (ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood)	979	344	145	490	108	871	641	230	0	1	13,02	4,48	8,66	
		<i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis - interstitial lung disease)</i>	1	0	1	0	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	
		<i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)</i>	4	0	1	3	1	3	1	2	-	-	0,02	0,04	0,03	
		<i>Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)</i>	492	0	100	392	61	431	344	87	-	-	6,99	1,69	4,28	11,50
		<i>Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)</i>	35	0	8	27	1	34	16	18	-	-	0,32	0,35	0,34	
		<i>Polmonite interstiziale acuta (ORPHA79126; Acute interstitial pneumonia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	3,80

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				
		<i>Polmonite interstiziale desquamativa</i> (ORPHA98852; <i>Desquamative interstitial pneumonia</i> )	3	0	0	3	0	3	3	0	-	-	0,06	0,00	0,03	
		<i>Polmonite interstiziale linfoide idiopatica</i> (ORPHA79128; <i>Lymphoid interstitial pneumonia</i> )	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Polmonite interstiziale non specifica idiopatica</i> (ORPHA91364; <i>Non-specific interstitial pneumonia</i> )	99	0	35	64	9	90	42	48	-	-	0,85	0,93	0,89	
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	13	10	1	2	0	13	7	6	1	1	0,14	0,12	0,13	
		<i>Ondine sindrome di</i> (ORPHA661; <i>Ondine syndrome</i> )	3	0	1	2	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	
		<i>Sindrome Rohhad</i> (ORPHA293987; <i>Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; <i>Idiopathic pulmonary hemosiderosis</i> )	3	3	0	0	0	3	0	3	0	1	0,00	0,06	0,03	
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; <i>Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis</i> )	12	12	0	0	0	12	6	6	0	0	0,12	0,12	0,12	0,50
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; <i>Hereditary pulmonary alveolar proteinosis</i> )	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; <i>Primary ciliary dyskinesia</i> )	11	2	3	6	0	11	8	3	2	0	0,16	0,06	0,11	
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; <i>Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type</i> )	119	79	3	37	3	116	57	59	20	17	1,16	1,15	1,15	
	<b>TOTALE</b>		<b>1.358</b>	<b>613</b>	<b>182</b>	<b>563</b>	<b>124</b>	<b>1.234</b>	<b>881</b>	<b>488</b>	<b>23</b>	<b>20</b>	<b>17,89</b>	<b>9,50</b>	<b>12,27</b>	
<b>11 - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE</b>																
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	740	529	37	174	26	714	352	362	4	5	7,15	7,05	7,10	
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; <i>Menetrier disease</i> )	14	14	0	0	3	11	7	4	0	0	0,14	0,08	0,11	
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; <i>Eosinophilic gastroenteritis</i> )	300	211	12	77	5	295	189	106	65	19	3,84	2,06	2,93	
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; <i>Chronic intestinal pseudoobstruction</i> )	130	81	3	46	22	108	36	72	5	6	0,73	1,40	1,07	

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				
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	540	395	30	115	44	496	272	224	9	10	5,52	4,36	4,93	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	20	0	9	5	24	13	11	2	2	0,26	0,21	0,24	
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	7	5	0	2	0	7	6	1	5	0	0,12	0,02	0,07	
		<i>Byler malattia di</i> (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2</i> (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)	1	0	0	1	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3</i> (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)	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)	2	1	0	1	0	2	1	1	0	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Diarrea congenita con malassorbimento del sodio</i> (ORPHA103908; Congenital sodium diarrhea)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri</i> (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
	<b>TOTALE</b>		<b>1.766</b>	<b>1.260</b>	<b>82</b>	<b>424</b>	<b>106</b>	<b>1.660</b>	<b>878</b>	<b>782</b>	<b>90</b>	<b>43</b>	<b>17,83</b>	<b>15,23</b>	<b>16,50</b>	
<b>12 - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>																
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	18	7	0	11	0	18	14	4	4	2	0,28	0,08	0,18	0,15
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	213	114	3	96	36	177	129	48	0	0	2,62	0,93	1,76	
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	509	220	25	264	14	495	39	456	0	0	0,79	8,88	4,92	
	RJG010	Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)	186	12	108	66	2	184	88	96	21	20	1,79	1,87	1,83	



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				
		Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	19	0	4	15	0	19	8	11	2	2	0,16	0,21	0,19	
		Bartter sindrome di	28	0	19	9	1	27	13	14	6	7	0,26	0,27	0,27	
		Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	10	0	3	7	0	10	8	2	3	-	0,16	0,04	0,10	
		Gitelman sindrome di	117	0	82	35	1	116	53	63	7	8	1,08	1,23	1,15	
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	517	181	51	285	0	517	340	177	33	21	6,90	3,45	5,14	
		Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	21	0	2	19	0	21	16	5	-	1	0,32	0,10	0,21	
		Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	227	0	39	188	0	227	161	66	-	-	3,27	1,29	2,26	
		Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	18	0	4	14	0	18	11	7	1	2	0,22	0,14	0,18	14,00
		Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	
		Sindrome nefrosica congenita (ORPHA97556; Congenital and infantile nephrotic syndrome)	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)	69	0	6	63	0	69	46	23	4	2	0,93	0,45	0,69	
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	254	142	23	89	1	253	101	152	24	30	2,05	2,96	2,51	2,00
	<b>TOTALE</b>		<b>1.697</b>	<b>676</b>	<b>210</b>	<b>811</b>	<b>53</b>	<b>1.644</b>	<b>711</b>	<b>933</b>	<b>82</b>	<b>73</b>	<b>14,44</b>	<b>18,17</b>	<b>16,34</b>	
<b>13 - MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>																
	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)	1.008	576	27	405	146	862	357	505	0	1	7,25	9,83	8,57	18,00
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1.919	1.015	136	768	769	1.150	537	613	2	1	10,90	11,94	11,43	26,00
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	206	96	19	91	36	170	48	122	1	0	0,97	2,38	1,69	

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				
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	820	685	13	122	29	791	231	560	2	6	4,69	10,90	7,86	
<b>NS</b>	RL0070	Sindrome Michelin tire baby (ORPHA2505; Multiple benign circumferential skin creases on limbs)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0	0,02	0,00	0,01	
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	92	28	13	51	1	91	26	65	4	7	0,53	1,27	0,90	
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	13	7	0	6	0	13	8	5	0	0	0,16	0,10	0,13	
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	42	14	14	14	0	42	26	16	14	7	0,53	0,31	0,42	
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i> (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	28	0	14	14	0	28	18	10	11	4	0,37	0,19	0,28	6,70
		<i>Displasia neuroectodermica tipo CHIME</i> (ORPHA3474; CHIME syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
<b>P</b>	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	63	46	4	13	1	62	31	31	13	12	0,63	0,60	0,62	
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)	4	4	0	0	1	3	2	1	0	0	0,04	0,02	0,03	0,10
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	19	3	7	9	0	19	13	6	10	3	0,26	0,12	0,19	
	RN0610	Ipoplasi focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	12	9	0	3	0	12	2	10	0	2	0,04	0,19	0,12	
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	30	9	2	19	0	30	1	29	1	14	0,02	0,56	0,30	
	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)	246	109	16	121	8	238	149	89	65	32	3,03	1,73	2,37	
		<i>Ittiosi cheratinopatica</i> (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	5	0	0	5	0	5	1	4	-	3	0,02	0,08	0,05	
		<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i> (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	64	0	7	57	1	63	25	38	11	12	0,51	0,74	0,63	0,50
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	2	0	0	2	0	2	0	2	-	2	0,00	0,04	0,02	
		<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>	12	0	0	12	0	12	5	7	2	2	0,10	0,14	0,12	
		<i>Ittiosi X-linked</i> (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	48	0	9	39	2	46	46	0	24	-	0,93	0,00	0,46	16,60

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				
		Netherton sindrome di (ORPHA634; Netherton syndrome)	6	0	0	6	0	6	2	4	1	1	0,04	0,08	0,06	0,50
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	14	9	0	5	1	13	5	8	1	2	0,10	0,16	0,13	
	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)	6	3	2	1	0	6	2	4	0	2	0,04	0,08	0,06	
	RNG130	Cherateremie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)	8	4	1	3	0	8	5	3	1	2	0,10	0,06	0,08	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	12	6	1	5	1	11	6	5	1	1	0,12	0,10	0,11	
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0540	Cute marmorata 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)	161	114	1	46	6	155	71	84	3	0	1,44	1,64	1,54	3,40
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	119	53	6	60	12	107	60	47	30	21	1,22	0,92	1,06	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	
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	13	9	0	4	0	13	6	7	1	1	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)	129	103	0	26	6	123	36	87	1	1	0,73	1,69	1,22	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	

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				
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	23	8	3	12	0	23	9	14	1	0	0,18	0,27	0,23	
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	3	2	0	1	0	3	1	2	0	0	0,02	0,04	0,03	
<b>P</b>	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	62	59	2	1	8	54	7	47	1	1	0,14	0,92	0,54	
	RN1710	Tay sindrome di (ORPHA453; IBIDS syndrome)	2	2	0	0	1	1	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	<b>TOTALE</b>		<b>5.046</b>	<b>2.983</b>	<b>274</b>	<b>1.789</b>	<b>1.026</b>	<b>4.020</b>	<b>1.647</b>	<b>2.373</b>	<b>154</b>	<b>127</b>	<b>33,45</b>	<b>46,20</b>	<b>39,96</b>	
<b>14 - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b>																
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	537	326	32	179	89	448	120	328	15	12	2,44	6,39	4,45	6,00
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	570	339	17	214	85	485	187	298	1	2	3,80	5,80	4,82	7,10
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	63	19	6	38	2	61	23	38	0	0	0,47	0,74	0,61	3,50
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	990	761	29	200	111	879	107	772	0	6	2,17	15,03	8,74	
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	41	33	1	7	6	35	15	20	0	0	0,30	0,39	0,35	
	RM0050	Fascite diffusa	17	13	0	4	4	13	6	7	0	0	0,12	0,14	0,13	
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	100	67	4	29	20	80	33	47	1	0	0,67	0,92	0,80	0,35
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	2	0	0	2	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	
<b>NS</b>	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
<b>NS</b>	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)	15	4	2	9	0	15	9	6	0	0	0,18	0,12	0,15	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)	5.753	4.688	59	1.006	320	5.433	548	4.885	3	12	11,13	95,11	54,00	15,40

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				
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	16	10	1	5	0	16	7	9	1	1	0,14	0,18	0,16	
	<b>TOTALE</b>		<b>8.105</b>	<b>6.261</b>	<b>151</b>	<b>1.693</b>	<b>637</b>	<b>7.468</b>	<b>1.057</b>	<b>6.411</b>	<b>23</b>	<b>33</b>	<b>21,46</b>	<b>124,82</b>	<b>74,23</b>	
<b>15 - MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE</b>																
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)	1.220	597	96	527	16	1.204	393	811	138	104	7,98	15,79	11,97	
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	40	19	3	18	6	34	15	19	11	12	0,30	0,37	0,34	
	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)	45	15	7	23	0	45	25	20	15	11	0,51	0,39	0,45	
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	31	14	1	16	2	29	13	16	10	10	0,26	0,31	0,29	
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	15	13	1	1	3	12	4	8	2	7	0,08	0,16	0,12	
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	6	3	0	3	0	6	3	3	1	0	0,06	0,06	0,06	
		<i>Andermann sindrome di (ORPHA1496; Corpus callosum agenesis- neuronopathy syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy- Walker malformation as major feature)</i>	3	0	0	3	0	3	2	1	1	-	0,04	0,02	0,03	
		<i>Shapiro sindrome di (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)</i>	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)	4	2	0	2	0	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	
	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	

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				
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	2	2	0	0	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		<i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Bonnemann-Meinecke sindrome di (ORPHA2941; Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia cerebro-facio-toracica (ORPHA1394; Cerebrofaciothoracic dysplasia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome idroletale (ORPHA2189; Hydrolethalus)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Toriello-Carey sindrome di (ORPHA3338; Toriello-Carey syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	8	7	0	1	4	4	2	2	0	0	0,04	0,04	0,04	
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 (ORPHA568; Microphthalmia, Lenz type)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome anoftalmia plus (ORPHA1104; Anophthalmia plus syndrome)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
NS	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)	15	7	0	8	0	15	6	9	2	5	0,12	0,18	0,15	
NS	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	19	1	4	0	24	9	15	4	6	0,18	0,29	0,24	1,31
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	5	3	1	1	0	5	1	4	1	3	0,02	0,08	0,05	
		<i>Coloboma congenito corioretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)</i>	2	0	1	1	0	2	0	2	-	2	0,00	0,04	0,02	
		<i>Coloboma congenito dell'iride (ORPHA98944; Coloboma of iris)</i>	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)	56	40	4	12	0	56	26	30	13	17	0,53	0,58	0,56	

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				
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	14	7	1	6	0	14	5	9	5	6	0,10	0,18	0,14	
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	4	3	0	1	0	4	4	0	3	0	0,08	0,00	0,04	
	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)	41	32	0	9	1	40	15	25	2	1	0,30	0,49	0,40	
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	16	7	0	9	0	16	9	7	7	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	
		<i>Aicardi sindrome di</i> (ORPHA50; Aicardi syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Baraitser-Winter sindrome di</i> (ORPHA2995; Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Nance-Horan sindrome di</i> (ORPHA627; Nance-Horan syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome cerebro-oculo-nasale</i> (ORPHA66625; Cerebrooculonasal syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome CODAS</i> (ORPHA1458; CODAS syndrome)	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)	23	9	13	1	1	22	8	14	4	11	0,16	0,27	0,22	
		<i>Acrocefalosindattilia</i> (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	2	0	1	1	0	2	1	1	-	1	0,02	0,02	0,02	
		<i>Apert sindrome di</i> (ORPHA87; Apert syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>C sindrome</i> (ORPHA1308; C syndrome)	3	0	3	0	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	0,11
		<i>Goodman sindrome di</i> (ORPHA65798; Goodman syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i> (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	0	4	0	1	3	2	1	-	-	0,04	0,02	0,03	

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				
		<i>Pierre-Robin sindrome di</i> (ORPHA718; <i>Isolated Pierre Robin syndrome</i> )	2	0	2	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02		
		<i>Treacher-Collins sindrome di</i> (ORPHA861; <i>Treacher-Collins syndrome</i> )	3	0	3	0	3	0	3	-	2	0,00	0,06	0,03		
	RN0800	<i>Antley-Bixler sindrome di</i> (ORPHA83; <i>Antley-Bixler syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0810	<i>Baller-Gerold sindrome di</i> (ORPHA1225; <i>Baller-Gerold syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1390	<i>Carpenter sindrome di</i> (ORPHA65759; <i>Carpenter syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1040	<i>Pfeiffer sindrome di</i> (ORPHA710; <i>Pfeiffer syndrome</i> )	6	2	2	2	1	5	2	3	2	1	0,04	0,06	0,05	1,00
	RN1230	<i>Summitt sindrome di</i> (ORPHA3210; <i>Summitt syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0400	<i>Jackson-Weiss sindrome di</i> (ORPHA1540; <i>Jackson-Weiss syndrome</i> )	6	6	0	0	1	5	4	1	2	0	0,08	0,02	0,05	
	RN1000	<i>Nager sindrome di</i> (ORPHA245; <i>Nager syndrome</i> )	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)	477	217	79	181	2	475	285	190	209	118	5,79	3,70	4,72	
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i> (ORPHA1520; <i>Craniofrontonasal dysplasia</i> )	4	0	2	2	0	4	1	3	-	3	0,02	0,06	0,04	
		<i>Craniosinostosi primaria</i> (ORPHA1531; <i>Craniosynostosis</i> )	227	0	75	152	1	226	159	67	139	54	3,23	1,30	2,25	
		<i>Crouzon malattia di</i> (ORPHA207; <i>Crouzon disease</i> )	10	0	1	9	0	10	6	4	4	2	0,12	0,08	0,10	
		<i>Disostosi cleidocranica</i> (ORPHA1452; <i>Cleidocranial dysplasia</i> )	15	0	1	14	0	15	2	13	1	6	0,04	0,25	0,15	0,10
		<i>Disostosi mandibolofacciale</i> (ORPHA155899; <i>Mandibulofacial dysostosis</i> )	2	0	0	2	0	2	2	0	2	-	0,04	0,00	0,02	
		<i>Disostosi maxillofacciale</i> (ORPHA1794; <i>Oculomaxillofacial dysostosis</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i> (ORPHA1791; <i>Frontofacionasal dysplasia</i> )	1	0	0	1	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	
		<i>Displasia mandibolo-acrale</i> (ORPHA2457; <i>Mandibuloacral dysplasia</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Displasia maxillonasale</i> (ORPHA1248; <i>Maxillonasal dysplasia</i> )	1	0	0	1	0	1	0	1	-	-	0,00	0,02	0,01	



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				
		<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i> (ORPHA2014; Cleft palate)	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)	17	10	1	6	0	17	5	12	4	7	0,10	0,23	0,17	
		<i>Moebius sindrome di</i> (ORPHA570; Moebius syndrome)	6	0	1	5	0	6	1	5	1	4	0,02	0,10	0,06	
		<i>Mohr malattia di</i> (ORPHA2751; Orofaciodigital syndrome type 2)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome</i> (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i> (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Schinzal-Giedion sindrome di</i> (ORPHA798; Schinzal-Giedion syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	88	54	6	28	1	87	50	37	30	20	1,02	0,72	0,86	
	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)	157	69	15	73	1	156	90	66	46	23	1,83	1,29	1,55	
<b>NS</b>	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; Arthrogryposis multiplex congenita)	26	16	1	9	0	26	7	19	4	10	0,14	0,37	0,26	

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				
	RN1060	Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)	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	0,00	0,04	0,02		
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	0	0	1	0	1	1	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	0,06	0,00	0,03		
		<i>Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara- pericardite</i> (ORPHA2848; <i>Camptodactyly-arthropathy-coxa- vara-pericarditis syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Sindrome RAPADILINO</i> (ORPHA3021; <i>RAPADILINO syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
NS	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)	21	19	0	2	0	21	12	9	9	0,24	0,18	0,21		
		<i>Cuore criss-cross</i> (ORPHA1461; <i>Criss cross heart</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Ebstein anomalia di</i> (ORPHA1880; <i>Ebstein malformation</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico</i> (ORPHA2248; <i>Hypoplastic left heart syndrome</i> )	2	0	0	2	0	2	2	0	2	0,04	0,00	0,02		
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	1	0	2	0	3	2	1	1	0,04	0,02	0,03		

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				
	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)	114	71	10	33	2	112	56	56	17	9	1,14	1,09	1,11	
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	90	35	14	41	0	90	46	44	5	11	0,93	0,86	0,89	
		<i>Aneurisma della vena di Galeno</i> (ORPHA1053; Vein of Galen aneurysmal malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Malattia Moyamoya</i> (ORPHA2573; Moyamoya disease)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	0,04
		<i>Malformazione arterovenosa cerebrale</i> (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)	1	0	1	0	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	6,00
		<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria</i> (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	39	0	10	29	0	39	23	16	1	-	0,47	0,31	0,39	15,00
		<i>Malformazione cranica del seno durale</i> (ORPHA97339; Dural sinus malformation)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome CLOVE</i> (ORPHA140944; CLOVES syndrome)	5	0	1	4	0	5	1	4	1	4	0,02	0,08	0,05	
		<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)</i> (ORPHA137667; Capillary malformation- arteriovenous malformation)	10	0	2	8	0	10	5	5	2	2	0,10	0,10	0,10	
		<i>Sindrome metamERICA arterovenosa cerebrofacciale</i> (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome)	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)	45	31	0	14	2	43	18	25	5	6	0,37	0,49	0,43	2,00
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	36	23	4	9	0	36	14	22	13	20	0,28	0,43	0,36	
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	2	0	0	2	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	6	3	1	2	0	6	3	3	3	3	0,06	0,06	0,06	
	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	

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				
		<i>Pentalogia di Cantrell (ORPHA1335; Pentalogy of Cantrell)</i>	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)	411	210	57	144	1	410	201	209	177	182	4,08	4,07	4,08	
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	207	148	14	45	2	205	137	68	114	49	2,78	1,32	2,04	
	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)	111	74	7	30	5	106	45	61	37	49	0,91	1,19	1,05	
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	72	51	3	18	13	59	35	24	0	0	0,71	0,47	0,59	0,10
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	160	119	7	34	3	157	39	118	0	0	0,79	2,30	1,56	1,00
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	12	7	4	1	0	12	7	5	7	4	0,14	0,10	0,12	
		<i>Atresia colica (ORPHA1198; Colonic atresia)</i>	1	0	0	1	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Atresia ileale (ORPHA1201; Atresia of small intestine)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Atresia intestinale multipla (ORPHA2300; Multiple intestinal atresia)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Cloaca persistente</i>	1	0	1	0	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Complesso OEIS (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)</i>	2	0	2	0	0	2	1	1	1	-	0,02	0,02	0,02	
		<i>Duplicazioni del tubo digerente (ORPHA238; Digestive duplication)</i>	1	0	1	0	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	166	97	29	40	1	165	98	67	82	56	1,99	1,30	1,64	
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	23	18	4	1	3	20	9	11	9	10	0,18	0,21	0,20	
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	48	26	17	5	0	48	21	27	20	25	0,43	0,53	0,48	9,00
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	2	1	0	1	0	2	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	

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				
		<i>Microgastria</i> (ORPHA199293; Congenital microgastria)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito</i> (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	1	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)	164	67	7	90	5	159	53	106	0	3	1,08	2,06	1,58	
	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	0,02	0,00	0,01	
		<i>Senior-Loken sindrome di</i> (ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)	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)	5	4	1	0	0	5	0	5	0	3	0,00	0,10	0,05	
	RN0980	Meckel sindrome di (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	23	3	3	17	0	23	15	8	10	5	0,30	0,16	0,23	
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	54	29	8	17	2	52	11	41	6	11	0,22	0,80	0,52	
		<i>Disgenesia gonadica</i>	10	0	3	7	0	10	3	7	3	6	0,06	0,14	0,10	
		<i>Perrault sindrome di</i> (ORPHA2855; Perrault syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni</i> (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)	5	0	3	2	0	5	0	5	-	1	0,00	0,10	0,05	0,83
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni</i> (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	11	1	2	8	1	10	3	7	1	1	0,06	0,14	0,10	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	110	92	3	15	1	109	27	82	11	7	0,55	1,60	1,08	
	RN1430	Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Denys-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	

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				
	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	0,00	0,00	0,00		
		<i>Frasier sindrome di</i> (ORPHA347; <i>Frasier syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		<i>Sindrome SERKAL</i> (ORPHA139466; <i>SERKAL syndrome</i> )	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	62	60	0	2	0	62	13	49	12	12	0,26	0,95	0,62	
		<i>Afallia</i> (ORPHA49; <i>Penile agenesis</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Epispadia</i> (ORPHA93928; <i>Isolated epispadias</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di</i> (ORPHA3109; <i>Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome</i> )	2	0	0	2	0	2	0	2	-	-	0,00	0,04	0,02	
		<i>Megalouretra</i> (ORPHA617; <i>Congenital primary megaureter</i> )	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	0,00	0,00	0,00		
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; <i>Acrodisostosis</i> )	4	1	0	3	0	4	2	2	0	1	0,04	0,04	0,04	
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; <i>Caudal regression sequence</i> )	92	8	49	35	0	92	46	46	31	35	0,93	0,90	0,91	
	RNG050	Condrodistrofie congenite	396	284	16	96	1	395	201	194	74	74	4,08	3,78	3,93	
		<i>Acondrogenesi</i> (ORPHA932; <i>Achondrogenesis</i> )	1	0	1	0	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	
		<i>Acondroplasia</i> (ORPHA15; <i>Achondroplasia</i> )	46	0	9	37	0	46	19	27	15	20	0,39	0,53	0,46	
		<i>Condrodisplasia letale</i> (ORPHA93465; <i>Lethal chondrodysplasia</i> )	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Condrodisplasia metafisaria</i> (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type</i> )	2	0	1	1	0	2	1	1	1	1	0,02	0,02	0,02	

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 tipo Blomstrand (ORPHA50945; Blomstrand lethal chondrodysplasia)	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	2	0,08	0,06	0,07		
		Desbuquois sindrome di (ORPHA1425; Desbuquois syndrome)	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	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Displasia epifisaria emimelica (ORPHA1822; Dysplasia epiphysealis hemimelica)	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	1	2	0,04	0,04	0,04		
		Displasia otospondilomegaepifisaria (ORPHA1427; Otospondylomegaepiphyseal dysplasia)	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	1	0,00	0,02	0,01		
		Distrofia toracica asfissiante (ORPHA474; Jeune syndrome)	1	0	0	1	0	1	0	1	1	0,00	0,02	0,01		
		Encondromatosi multipla (ORPHA296; Enchondromatosis)	1	0	0	1	0	1	0	1	1	0,00	0,02	0,01	1,00	
		Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	38	0	1	37	0	38	17	21	5	0,35	0,41	0,38		
		Ipocondroplasia (ORPHA429; Hypochondroplasia)	9	0	2	7	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	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Kniest displasia (ORPHA485; Kniest dysplasia)	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	1	0,00	0,02	0,01		
		Schwartz-Jampel sindrome di (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Sindrome camptomelica (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	1	0	0	1	0	1	0	1	1	0,00	0,02	0,01		
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	649	348	37	264	18	631	259	372	71	70	5,26	7,24	6,27	

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 (ORPHA1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type I; Atelosteogenesis type II; Atelosteogenesis type III)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Buschke-Ollendorff sindrome di (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	2	0	0	2	0	2	0	2	-	-	0,00	0,04	0,02	
		Conradi-Hunermann-Happle sindrome di (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	2	0	1	1	0	2	0	2	-	1	0,00	0,04	0,02	
		Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	31	0	8	23	0	31	11	20	6	7	0,22	0,39	0,31	
		Displasia cranio metafisaria (ORPHA1522; Cranio metaphyseal dysplasia)	1	0	0	1	0	1	1	0	-	-	0,02	0,00	0,01	
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism; Pseudodiastrophic dysplasia)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	1,2
		Displasia fibrosa (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	12	0	1	11	0	12	2	10	-	1	0,04	0,19	0,12	
		Displasia gnatio metafisaria (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	5	0	0	5	0	5	3	2	-	-	0,06	0,04	0,05	
		Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
		Displasia spondilometafisaria (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	0	2	1	0	3	1	2	1	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 (ORPHA1328; Camurati-Engelmann disease)	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	-	-	0,00	0,00	0,00	
		Frank-Ter Haar sindrome di (ORPHA137834; 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	-	-	0,00	0,02	0,01	
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	8	0	0	8	0	8	3	5	2	4	0,06	0,10	0,08	0,55
		Osteodistrofia congenita non tipizzata	95	0	7	88	1	94	23	71	1	5	0,47	1,38	0,93	
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	132	0	17	115	2	130	57	73	16	12	1,16	1,42	1,29	10,00



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				
		<i>Osteopetrosi</i> (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	2	0	0	2	0	2	0	2	-	1	0,00	0,04	0,02	
		<i>Picnodisostosi</i> (ORPHA763; Pycnodysostosis)	1	0	1	0	0	1	1	0	1	-	0,02	0,00	0,01	0,13
		<i>Sindrome DOOR</i> (ORPHA79500; DOORS syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Sindrome osteoporosi-pseudoglioma</i> (ORPHA2788; Osteoporosis-pseudoglioma syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	0,05
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	10	8	1	1	0	10	3	7	1	5	0,06	0,14	0,10	
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	8	8	0	0	0	8	5	3	2	1	0,10	0,06	0,08	
	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: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	154	61	27	66	13	141	85	56	43	33	1,73	1,09	1,40	
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	636	413	30	193	6	630	7	623	2	161	0,14	12,13	6,26	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	929	234	184	511	15	914	489	425	329	251	9,93	8,27	9,08	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	9	4	1	4	0	9	3	6	2	4	0,06	0,12	0,09	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	29	11	3	15	1	28	12	16	7	12	0,24	0,31	0,28	
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	1	0	1	0	2	0	2	0	1	0,00	0,04	0,02	
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	141	53	15	73	3	138	73	65	33	36	1,48	1,27	1,37	
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	28	9	2	17	2	26	10	16	4	6	0,20	0,31	0,26	

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				
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	113	47	19	47	1	112	84	28	41	8	1,71	0,55	1,11	32,50
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	19	1	3	15	0	19	3	16	0	3	0,06	0,31	0,19	
		<i>Loeys-Dietz sindrome di</i> (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)	18	0	3	15	0	18	3	15	-	2	0,06	0,29	0,18	
		<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di</i> (ORPHA2462; Shprintzen-Goldberg syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	482	146	43	293	23	459	235	224	45	21	4,77	4,36	4,56	15,00
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	643	99	80	464	6	637	171	466	35	47	3,47	9,07	6,33	
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	41	18	4	19	0	41	18	23	5	5	0,37	0,45	0,41	
	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</i> (MOPD) (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	1	0	1	0	1	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	0	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)	39	17	7	15	0	39	26	13	12	4	0,53	0,25	0,39	
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	1	1	1	1	2	2	0	1	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	6	0	2	4	0	6	3	3	2	3	0,06	0,06	0,06	
		<i>Emiipertrofia congenita</i> (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)	6	0	2	4	0	6	3	3	2	3	0,06	0,06	0,06	
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	115	46	22	47	0	115	57	58	47	46	1,16	1,13	1,14	
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	19	2	6	11	0	19	9	10	7	8	0,18	0,19	0,19	

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				
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	1	0	1	0	2	1	1	1	0	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)	331	96	56	179	14	317	178	139	102	85	3,61	2,71	3,15	
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	26	15	0	11	3	23	16	7	8	5	0,32	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)	22	7	4	11	0	22	10	12	5	6	0,20	0,23	0,22	
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)</i>	1	0	0	1	0	1	0	1	-	1	0,00	0,02	0,01	
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di (ORPHA122; Birt-Hogg-Dubè syndrome)</i>	3	0	0	3	0	3	2	1	-	-	0,04	0,02	0,03	0,50
		<i>Complesso di Von Meyenburg (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00	
		<i>Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)</i>	11	0	4	7	0	11	3	8	2	4	0,06	0,16	0,11	0,50
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberosus sclerosis complex)	383	73	62	248	14	369	166	203	55	61	3,37	3,95	3,67	12,00
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	37	31	1	5	7	30	13	17	2	2	0,26	0,33	0,30	0,40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	54	24	11	19	1	53	28	25	12	8	0,57	0,49	0,53	
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	86	75	2	9	12	74	38	36	1	5	0,77	0,70	0,74	
	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)	84	20	9	55	4	80	43	37	21	22	0,87	0,72	0,80	7,50
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	44	17	3	24	3	41	26	15	19	10	0,53	0,29	0,41	
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	19	6	1	12	0	19	11	8	3	4	0,22	0,16	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	

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				
	RN0840	Borjeson-Forsssman-Lehmann sindrome di (ORPHA127; Borjeson-Forsssman-Lehmann syndrome)	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	0,00	0,00	0,00		
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	4	1	3	0	4	4	0	3	0	0,08	0,00	0,04	1,50	
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	10	0	1	9	10	6	4	5	4	0,12	0,08	0,10		
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	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)	54	22	7	25	3	51	23	9	18	0,47	0,55	0,51	1,90	
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	212	84	30	98	2	210	114	96	75	2,31	1,87	2,09		
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	17	4	2	11	4	13	6	7	4	0,12	0,14	0,13		
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentiginos)	16	9	1	6	0	16	8	8	2	0,16	0,16	0,16		
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di (ORPHA1569; De Sanctis-Cacchione syndrome)	1	1	0	0	0	1	1	0	0	0,02	0,00	0,01		
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	1	0	1	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
<b>NS</b>	RN0380	Filippi sindrome di (ORPHA3255; Filippi syndrome)	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	0,00	0,00	0,00		
	RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	RN0900	Fryns sindrome di (ORPHA2059; Fryns syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01		
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	2	2	0	0	1	1	0	1	0	0,00	0,02	0,01	0,15	
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	9	3	2	4	1	8	2	6	1	0,04	0,12	0,08		
<b>NS</b>	RN1540	Levy-Hollister sindrome di (ORPHA2363; Lacrimoauriculodentodigital syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		

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				
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	5	1	3	1	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)	1	1	0	0	0	1	0	1	0	0	0,00	0,02	0,01	
	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	0	3	0,12	0,31	0,22	
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	198	44	27	127	9	189	87	102	45	54	1,77	1,99	1,88	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	28	8	2	18	0	28	13	15	8	11	0,26	0,29	0,28	
	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	
<b>NS</b>	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare (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)	47	23	5	19	2	45	16	29	11	16	0,32	0,56	0,45	
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	38	19	4	15	0	38	22	16	9	6	0,45	0,31	0,38	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	

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				
		Hutchinson-Gilford sindrome di (ORPHA740; Hutchinson-Gilford progeria syndrome)	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	-	-	0,00	0,00	0,00		
		Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di (ORPHA3455; Wiedemann-Rautenstrauch syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	-	-	0,00	0,00	0,00		
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	10	9	0	1	1	9	4	5	0	0	0,08	0,10	0,09	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)	14	6	2	6	0	14	6	8	4	2	0,12	0,16	0,14	
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	20	7	3	10	0	20	9	11	4	6	0,18	0,21	0,20	4,00
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	2	0	1	1	0	2	2	0	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	3	1	0	2	0	3	1	2	1	1	0,02	0,04	0,03	
	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	
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	12	9	0	3	3	9	5	4	2	0	0,10	0,08	0,09	0,13
	<b>TOTALE</b>		<b>10.820</b>	<b>4.903</b>	<b>1.236</b>	<b>4.681</b>	<b>260</b>	<b>10.560</b>	<b>4.599</b>	<b>5.961</b>	<b>2.305</b>	<b>2.096</b>	<b>93,39</b>	<b>116,06</b>	<b>104,96</b>	
<b>16 - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE</b>																
	RP0010	Embriofetopatia 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)	19	7	4	8	0	19	11	8	7	3	0,22	0,16	0,19	
	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	48	28	4	16	2	46	20	26	4	0	0,41	0,51	0,46	

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				
	RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia (ORPHA2209; Maternal phenylketonuria)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
	<b>TOTALE</b>		<b>68</b>	<b>35</b>	<b>8</b>	<b>25</b>	<b>2</b>	<b>66</b>	<b>31</b>	<b>35</b>	<b>11</b>	<b>4</b>	<b>0,63</b>	<b>0,68</b>	<b>0,66</b>	

#### LEGENDA

A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO

R = CASO CENSITO NEL REGISTRO

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 Registro.

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

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 = 10.060.574 (4.924.451 maschi, 5.136.123 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2019. <http://dati.istat.it/>

2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. June 2018, n° 1. ([www.orpha.net](http://www.orpha.net))

NOTA 2 = ATTESTATO DI ESENZIONE VALIDO PER 5 ANNI, RINNOVABILE. PER LE ANALISI NON È STATA CONSIDERATA QUESTA LIMITAZIONE

NOTA 3 = PER LA SARCOIDOSI SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI

