

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

ALLEGATO 7

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2019

A cura del
Centro di Coordinamento

ALLEGATO 7 - SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO
M/F	SESSO
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
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
DS	DEVIAZIONE STANDARD
MIN/MAX	RANGE
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
NOTA 2A	SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI
NOTA 2B	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1 - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																						
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	37	30	7	49	35	49	11	49	28	70	53,027	11	53	35	72	56,486	12	56	35	79
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	121	59	62	40	19	42	20	42	0	79	42	20	43	0	81	43	20	44	0	82
	TOTALE		158	89	69	42	23	43	18	44	0	79	45	19	45	0	81	46	19	48	0	82
2 - TUMORI																						
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	24	10	14	63	4	5	6	4	0	31	5	6	4	0	31	6	6	5	0	31
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	25	11	14	4	16	1	2	0	0	8	1	2	0	0	9	4	8	1	0	37
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	1	0	1	0	0	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	173	85	88	1	20	33	18	32	5	76	36	19	36	5	76	39	18	41	5	79

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioliomyomatosis)	181	1	180	60	66	41	12	40	0	72	43	12	43	1	72	46	12	45	1	75
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	29	8	21	17	0	17	16	16	0	58	32	20	35	6	71	35	22	39	6	76
	RBG010	Neurofibromatosi	1244	610	634	1	8	5	12	0	0	69	17	18	9	0	76	24	20	19	0	82
		<i>Neurofibromatosi tipo I</i> (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	1173	572	601	1	6	4	10	0	0	69	16	18	8	0	76	23	19	16	0	82
		<i>Neurofibromatosi tipo II</i> (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	54	27	27	6	46	25	16	25	0	59	33	18	30	2	73	39	15	40	13	73
		<i>Neurofibromatosi tipo III</i> (ORPHA93921; Neurofibromatosis type 3)	17	11	6	0	24	31	15	30	0	57	43	12	48	23	61	45	12	49	23	63
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	7	5	2	0	0	23	21	14	0	59	31	19	42	6	59	38	21	46	8	64
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	397	164	233	0	22	38	12	38	10	78	42	15	41	11	78	46	14	45	13	86
		<i>Lynch sindrome di</i> (ORPHA144; Lynch syndrome)	397	164	233	0	22	38	12	38	10	78	42	15	41	11	78	46	14	45	13	86
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	2	1	1	0	100	49	2	49	47	50	50	3	50	47	52	50	3	50	47	52
	TOTALE		2083	895	1188	7	17	17	20	5	0	78	26	21	24	0	78	31	21	32	0	86
3 - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE																						
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	56	28	28	66	4	27	20	21	0	66	28	21	25	0	67	36	22	36	0	76
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	201	160	41	90	13	19	12	16	0	65	27	15	21	1	90	33	16	30	1	90
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	102	64	38	78	1	45	11	45	17	67	49	11	49	17	72	52	11	52	19	75
		<i>Conn sindrome di</i>	51	32	19	76	0	44	11	45	17	67	47	10	49	17	67	51	11	51	19	75
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	51	32	19	80	2	46	11	45	24	66	50	11	51	26	72	53	10	52	28	72
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	253	93	160	30	4	5	9	0	0	54	7	11	2	0	73	14	13	11	0	73
		<i>17-alfa-idrossilasi deficit di</i> (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	2	0	2	50	0	13	13	13	0	25	17	8	17	9	25	24	7	24	17	30

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		18-idrossilasi deficit di (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoaldosteronism type 1)	1	1	0	100	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	31	0	31	31	31
		21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	243	90	153	29	5	5	9	0	0	54	7	11	2	0	73	14	13	10	0	73
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	7	2	5	57	0	6	7	0	0	17	9	8	11	0	21	15	11	18	0	36
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	48	38	10	77	2	7	7	6	0	45	9	8	10	0	46	15	10	13	0	46
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	66	48	18	92	14	18	11	16	0	49	22	12	18	0	54	28	14	24	0	60
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	277	56	221	63	1	37	18	37	0	79	42	17	43	1	79	45	16	46	3	87
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	7	2	5	14	0	19	18	13	2	57	23	18	16	2	59	29	20	23	3	63
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	46	10	36	74	0	40	16	39	5	75	44	16	44	6	75	50	15	48	8	87
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	224	44	180	62	1	37	17	38	0	79	42	17	44	1	79	45	15	45	10	79
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA759; Central precocious puberty)	651	53	598	53	4	7	1	7	0	10	7	1	8	0	10	9	2	9	1	18
	RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA3221; Generalized resistance to thyroid hormone)	30	10	20	73	3	22	19	21	0	59	24	20	24	0	60	36	22	39	4	76
	RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	24	0	24	24	24	24	0	24	24	24
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	92	40	52	46	4	30	20	26	0	76	35	18	35	1	76	41	19	43	3	76
		Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	40	20	20	55	3	31	19	31	0	62	38	16	39	2	63	46	17	50	13	76
		Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia 2A)	52	20	32	38	6	29	20	25	0	76	32	20	28	1	76	37	19	36	3	76
	TOTALE		1777	590	1187	59	5	17	17	8	0	79	20	19	9	0	90	24	20	15	0	90

4 - MALATTIE DEL METABOLISMO

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (ORPHA79166; Disorder of amino acid absorption and transport)	1385	749	636	45	18	3	9	0	0	67	6	13	0	0	73	14	16	7	0	82
		<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>	6	4	2	83	33	6	13	0	0	35	7	14	1	0	39	9	14	1	0	39
		<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE)</i> (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)	6	3	3	100	0	1	1	0	0	3	2	2	1	0	4	7	10	3	1	29
		<i>Acidemia isovalerica (SNE)</i> (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	10	7	14	0	16	
		<i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i>	30	15	15	97	10	1	3	0	0	16	1	3	0	0	17	7	8	5	0	31
		<i>Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)</i> (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cbIC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cbID)	6	5	1	100	33	4	10	0	0	26	9	12	0	0	27	11	14	2	0	31
		<i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)</i> (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	3	3	0	100	0	3	4	0	0	8	3	4	0	0	8	6	5	5	0	13
		<i>Acidemia propionica (SNE)</i> (ORPHA35; Propionic Acidemia)	7	3	4	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	4	1	0	10	
		<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>	50	23	27	88	10	8	15	0	0	53	12	18	1	0	66	16	18	10	0	73
		<i>Aciduria idrossiglutarica</i> (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA79314; ORPHA19; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria)	6	4	2	100	100	9	14	3	1	39	26	29	10	3	73	35	26	31	4	74
		<i>Albinismo</i>	229	126	103	7	50	0	2	0	0	23	10	14	2	0	65	11	15	4	0	65
		<i>Alcaptonuria</i> (ORPHA56; Alkaptonuria)	16	12	4	88	0	12	13	8	0	45	39	17	44	0	60	49	14	53	19	69
		<i>Cistinosi</i> (ORPHA213; Cystinosis)	6	3	3	83	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	22	9	26	6	30	
		<i>Cistinuria</i> (ORPHA214; Cystinuria)	136	81	55	89	18	17	12	16	0	56	24	16	22	0	69	36	17	38	2	82
		<i>Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)</i> (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)</i> (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	9	2	7	100	0	14	16	3	0	39	15	16	3	0	39	15	16	3	0	39
		<i>Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE)</i> (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	2

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE)	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	4	3	1	100	0	0	0	0	0	1	8	8	7	0	19	21	9	23	8	31
		Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14	
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	7	5	2	57	0	3	4	1	0	11	11	11	6	0	29	21	10	18	4	37
		Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	27	15	12	15	11	0	0	0	0	2	1	3	0	0	15	5	13	0	0	56
		Hartnup malattia di (ORPHA2116; Hartnup disease)	1	0	1	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
		Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	5	3	2	100	80	14	16	2	0	40	23	13	22	8	40	28	9	28	14	40
1E		Iperfenilalaninemia	690	359	331	39	11	0	0	0	0	11	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	51	30	21	0	2	1	5	0	0	37	1	5	0	0	37	1	6	0	0	41
		Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	7	3	4	71	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	5	7	0	0	17
		Iperistidinemia (ORPHA2157; Histidinemia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
		Iperprolinemia (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	4	4	0	50	0	1	1	0	0	3	3	2	4	0	4	9	3	10	5	12
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	21	13	8	90	33	0	1	0	0	4	1	3	0	0	16	13	8	12	0	30
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE) (ORPHA394; Classic homocystinuria)	24	12	12	96	17	16	19	7	0	67	19	19	15	0	67	28	20	29	0	67
		Ornitina aminotransferasi deficit di (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24
		Sindrome da malassorbimento di metionina (ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia- homocitrullinuria syndrome)	3	2	1	100	0	23	27	5	2	61	35	25	38	2	64	37	27	39	4	69

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Tirosinemia non tipizzata	12	7	5	67	8	0	1	0	0	2	2	2	1	0	8	16	16	16	0	40
		Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2	5
		Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	21	18	21	3	38	
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie (ORPHA79167; Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	80	32	48	81	19	9	18	0	0	82	10	18	1	0	82	18	18	15	0	82
		Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	16	6	10	100	19	1	1	0	0	4	3	8	0	0	32	14	13	14	0	52
		Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	4	4	3	0	11	6	5	7	0	11
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	5	5	5	0	9	5	5	5	0	9
		Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	24	11	13	88	17	4	10	0	0	39	4	10	0	0	39	9	12	4	0	44
		N-acetil-glutamato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20
		Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	33	11	22	64	24	20	23	6	0	82	20	23	7	0	82	29	20	26	0	82
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito) (ORPHA309001; Disorder of carbohydrate absorption and transport)	306	146	160	65	22	8	15	0	0	69	14	19	5	0	72	23	20	17	0	76
		Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	42	16	26	95	52	1	2	1	0	6	11	9	9	0	40	14	10	13	1	40
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	5	2	3	20	20	1	1	0	0	3	9	3	8	4	13	21	9	21	6	35
		Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	32	17	15	59	19	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	16	15	15	0	45
		Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	2	1	1	50	50	3	3	3	0	6	5	3	5	2	7	5	2	5	3	7
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	14	13	1	14	7	2	2	2	0	5	5	3	4	0	12	7	4	6	1	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)</i>	57	31	26	72	18	0	2	0	0	18	5	12	0	0	57	15	14	14	0	57
		<i>Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)</i>	6	2	4	83	17	1	1	0	0	2	2	2	1	0	7	13	8	12	3	24
		<i>Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)</i>	65	33	32	65	17	26	19	26	0	69	33	21	37	0	71	41	22	47	0	76
		<i>Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)</i>	19	9	10	74	42	1	2	0	0	7	5	7	1	0	31	19	16	16	1	51
		<i>Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)</i>	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
		<i>Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)</i>	20	8	12	0	5	24	17	19	2	62	35	19	29	6	69	38	18	37	9	71
		<i>Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)</i>	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	15	2	15	13	16
		<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)</i>	35	9	26	91	3	1	2	0	0	10	8	13	2	0	44	14	14	9	0	47
		<i>Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)</i>	2	1	1	50	50	6	3	6	3	9	20	17	20	3	36	28	25	28	3	52
		<i>Malattia da corpi poliglucosani (ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease)</i>	4	2	2	25	25	43	8	42	34	53	57	13	60	37	72	57	13	60	37	71
	RCG061	<i>Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)</i>	37	18	19	62	8	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	5	5	4	0	16
	RCG070	<i>Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III) (ORPHA101953; Rare dyslipidemia)</i>	186	107	79	55	12	18	18	14	0	68	23	21	21	0	82	26	21	26	0	87
		<i>Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)</i>	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	25	17	25	1	55
		<i>Beta ossidazione deficit di (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)</i>	76	38	38	72	9	12	20	0	0	68	13	22	1	0	77	14	23	2	0	79

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Carnitina muscolare deficit di</i> (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	12	3	9	100	0	24	14	29	0	42	24	15	29	0	45	24	14	29	0	44
		<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i> (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	6	4	2	67	0	20	18	18	0	47	32	21	35	1	57	34	18	36	9	57
1A		<i>Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25
		<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i> (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	8	5	3	75	13	12	11	8	1	29	23	17	24	1	43	36	11	37	16	49
		<i>Ipertrigliceridemia familiare</i> (ORPHA181425; Major hypertriglyceridemia)	24	18	6	4	0	26	14	26	0	56	38	17	41	0	82	38	16	41	0	87
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare</i> (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
		<i>Ipo betalipoproteinemia familiare</i> (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	32	19	13	59	13	21	15	18	0	49	28	16	28	1	55	29	16	32	1	55
		<i>Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di</i> (ORPHA650; LCAT deficiency)	10	7	3	0	90	26	8	29	9	38	32	8	32	20	50	41	10	45	20	52
		<i>Tangier malattia di</i> (ORPHA31150; Tangier disease)	6	5	1	0	0	26	8	26	13	39	34	14	29	14	55	34	15	29	13	55
	RN1200	<i>Smith-Lemli-Opitz sindrome di</i> (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	13	13	13	0	25	17	12	17	5	28
	RCG072	<i>Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari</i> (ORPHA485631; Congenital bile acid synthesis defect)	2	2	0	50	50	15	15	15	0	30	40	4	40	36	43	42	3	42	39	45
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i> (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	2	2	0	50	50	15	15	15	0	30	40	4	40	36	43	42	3	42	39	45
	RC0080	<i>Lipodistrofia totale</i> (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	3	2	3	1	5
	RC0090	<i>Dercum malattia di</i> (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	7	2	5	0	29	44	11	48	20	57	54	6	56	44	65	54	6	56	44	65
	RCG084	<i>Malattie perossisomiali</i> (ORPHA68373; Peroxisomal disease)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28
		<i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i> (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28
	RF0120	<i>Adrenoleucodistrofia</i> (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	75	62	13	69	64	23	18	22	0	64	29	20	32	0	75	34	20	36	2	75
	RCG085	<i>Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi</i> (ORPHA79169; Disorder of neurotransmitter metabolism and transport)	4	2	2	0	0	1	1	1	0	3	12	13	7	0	34	13	14	8	0	36

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Iperekplexia ereditaria</i> (ORPHA3197; Hereditary hyperekplexia)	3	2	1	0	0	1	1	0	0	3	12	15	3	0	34	14	16	5	0	36
		<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di</i> (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'eme (ORPHA309813; Disorder of porphyrin and haem metabolism)	171	100	71	18	3	32	22	37	0	74	40	18	42	2	74	46	20	49	2	84
		<i>Coproporfirina ereditaria</i> (ORPHA79273; Hereditary coproporphyria)	7	3	4	14	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
		<i>Porfiria acuta intermittente</i> (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	25	9	16	0	4	35	16	37	3	74	38	16	39	6	74	40	18	39	7	82
		<i>Porfiria cutanea tarda</i> (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	71	59	12	10	1	49	13	51	0	74	52	11	54	23	74	61	13	62	24	84
1B		<i>Porfiria eritropoietica</i>	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i> (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	2	1	1	0	0	3	2	3	1	4	31	25	31	6	56	34	22	34	12	56
		<i>Porfiria variegata</i> (ORPHA79473; Porphyria variegata)	15	3	12	0	13	37	12	40	9	62	40	12	42	9	62	45	10	48	26	63
		<i>Protoporfirina eritropoietica</i> (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	50	25	25	44	2	5	7	2	0	37	25	16	22	2	65	29	16	31	2	66
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine (ORPHA79224; Disorder of purine or pyrimidine metabolism)	7	7	0	100	29	0	0	0	0	1	6	7	3	1	23	17	11	14	2	33
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i> (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	6	6	0	100	33	0	0	0	0	1	7	8	3	1	23	16	12	14	2	33
		<i>Xantinuria</i> (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RC0160	<i>Ipofosfatasia</i> (ORPHA436; Hypophosphatasia)	9	1	8	33	0	31	22	39	0	61	44	21	50	1	66	48	15	50	17	66
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE																						
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760) (ORPHA79174; Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism)	64	32	32	69	2	11	17	2	0	77	14	19	2	0	77	18	20	13	0	79
		<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE)</i> (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency)	6	4	2	100	0	9	12	0	0	27	13	18	0	0	45	23	25	13	0	59

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) (ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	11	2	9	100	0	30	18	31	0	77	30	18	31	1	77	31	18	31	1	79
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	18	9	9	67	6	0	1	0	0	5	2	6	0	0	24	2	7	0	0	25
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	1	1	0	0	0	11	0	11	11	11	13	0	13	13	13	24	0	24	24	24
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA1572; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	6	4	2	17	0	8	9	3	0	27	9	10	7	0	28	13	9	13	0	28
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	14	9	5	64	0	16	20	8	0	67	21	22	13	0	70	27	21	22	2	70
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	5	3	2	80	0	11	17	3	0	44	20	21	5	0	50	33	19	32	0	59
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
		Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)	4	3	1	75	50	14	11	13	0	29	27	19	27	0	52	29	16	29	7	52
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del dna mitocondriale (ORPHA254758; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies)	24	12	12	83	38	45	17	43	13	69	52	20	52	13	88	56	19	56	13	88
		Miopatia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Maternally-inherited mitochondrial myopathy)	4	2	2	75	50	60	10	63	44	69	68	16	71	44	88	72	15	76	48	88
		Oftalmoplegia esterna progressiva (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)	18	9	9	83	28	41	17	42	13	68	48	20	51	13	78	51	18	53	13	78
		Sindrome NARP (ORPHA644; NARP syndrome)	2	1	1	100	100	52	10	52	42	61	57	5	57	52	62	62	9	62	53	70

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	109	45	64	72	46	29	17	29	0	65	36	19	38	0	78	39	19	40	0	79
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	73	36	37	47	25	38	18	42	0	73	44	18	47	4	76	48	16	50	10	79
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	200	119	81	62	45	27	17	25	0	69	34	17	34	0	76	35	17	37	4	78
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers Huttenlocher syndrome)	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	135	56	79	69	45	32	18	31	0	80	42	18	40	1	82	46	18	45	1	83
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del dna nucleare (ORPHA2443; Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies)	10	6	4	90	20	8	14	4	0	50	23	22	19	0	62	27	22	21	1	70
		<i>Deficit del coenzima Q10 (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)</i>	10	6	4	90	20	8	14	4	0	50	23	22	19	0	62	27	22	21	1	70
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	109	54	55	87	45	3	7	0	0	40	6	10	2	0	51	10	11	7	0	51
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	3	2	1	67	0	14	10	18	0	23	20	14	22	1	36	22	17	22	1	42
		<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i>	3	2	1	67	0	14	10	18	0	23	20	14	22	1	36	22	17	22	1	42
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE																						
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi (ORPHA79204; Lipid storage disease)	221	111	110	60	19	27	21	26	0	77	32	20	32	0	77	37	19	36	0	77
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)</i>	1	1	0	0	0	37	0	37	37	37	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
		<i>Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)</i>	158	72	86	59	25	31	21	33	0	77	36	20	36	0	77	39	19	40	2	77
		<i>Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)</i>	46	27	19	63	2	16	17	9	0	58	23	21	20	0	69	33	20	33	0	70

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		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)	16	11	5	63	13	14	11	11	0	38	20	14	21	0	55	21	15	21	0	55
	RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	99	62	37	69	39	2	4	1	0	38	4	7	3	0	53	14	12	10	0	59
		<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)</i>	23	9	14	65	43	1	2	0	0	7	4	7	1	0	32	12	12	6	0	41
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)</i>	26	26	0	77	31	4	7	2	0	38	6	10	3	1	53	16	11	14	1	54
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)</i>	19	10	9	63	32	2	3	1	0	11	5	3	4	1	12	11	7	10	1	27
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)</i>	23	12	11	57	48	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	18	16	13	0	59
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)</i>	6	3	3	100	67	0	0	0	0	1	2	1	2	0	4	7	4	6	2	14
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG090	Mucolipidosi (ORPHA79212; Mucolipidosis)	9	6	3	33	33	5	5	6	0	14	7	6	9	0	14	9	7	13	0	17
		<i>Mucolipidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucolipidosis type II)</i>	4	4	0	25	25	4	6	0	0	14	4	6	0	0	14	4	6	1	0	15
		<i>Mucolipidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucolipidosis type III)</i>	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17
		<i>Mucolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucolipidosis type IV)</i>	2	0	2	0	0	4	4	4	0	7	9	4	9	5	12	10	5	10	5	15
	RCG091	Oligosaccaridosi (ORPHA79215; Oligosaccharidosis)	12	7	5	67	33	5	7	3	0	25	20	12	20	3	50	32	11	35	13	53
		<i>Galattosialidosi</i>	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	36	0	36	36	36

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Mannosidosi</i> (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	7	5	2	100	43	3	2	3	0	7	16	7	17	4	29	32	9	34	19	43
		<i>Sialidosi</i> (ORPHA309294; Sialidosis)	4	2	2	0	0	10	10	8	0	25	26	17	26	3	50	31	15	29	13	53
	RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	13	3	10	46	46	5	5	3	0	14	12	12	9	0	35	14	12	13	0	35
		<i>Gangliosidosi-GM1</i> (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	7	3	4	71	29	3	3	2	0	9	6	5	6	0	13	9	8	10	0	20
		<i>Gangliosidosi-GM2</i> (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	6	0	6	17	67	7	6	9	0	14	19	14	24	1	35	19	14	24	1	35
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	5	0	5	60	40	3	2	4	0	5	6	0	6	5	6	7	2	6	5	10
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	5	3	2	60	20	17	11	11	8	36	20	13	14	8	44	25	14	21	8	44
		<i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo</i> (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	5	3	2	60	20	17	11	11	8	36	20	13	14	8	44	25	14	21	8	44
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI																						
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	12	6	6	100	0	2	7	0	0	27	2	7	0	0	27	3	7	0	0	27
	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)	10	4	6	100	30	5	7	0	0	18	5	8	0	0	18	9	8	7	0	22
		<i>Cobalamina C deficit congenito di</i> (ORPHA26; Methylmalonic acidemia with homocystinuria)	10	4	6	100	30	5	7	0	0	18	5	8	0	0	18	9	8	7	0	22
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina d (ORPHA289098; Disorders of vitamin D metabolism)	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
		<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i> (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	49	21	28	94	4	8	16	1	0	63	16	20	4	0	68	25	21	20	0	68

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040) (ORPHA309833; Disorder of other vitamins and cofactors metabolism and transport)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
		5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxal phosphate-responsive seizures)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI																						
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (ORPHA309842; Disorder of iron metabolism and transport)	583	458	125	6	7	44	15	45	0	83	46	15	46	0	83	51	15	52	7	88
1A		Anemia microcitica ereditaria	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
1B		Emocromatosi ereditaria	235	197	38	4	9	46	14	48	6	77	48	14	49	7	77	54	14	55	8	88
		Emocromatosi ereditaria non determinata	30	25	5	13	7	44	17	50	8	71	47	16	52	12	72	48	16	53	12	72
		Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of hemochromatosis type 1)	259	201	58	5	3	45	15	44	9	83	46	15	46	11	83	51	15	51	12	84
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	5	3	2	40	40	35	13	31	20	54	41	8	37	31	54	44	11	39	31	59
		Emocromatosi ereditaria tipo 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	4	4	0	25	25	42	22	46	11	66	46	20	52	14	67	52	22	64	15	67
		Emocromatosi ereditaria tipo 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	23	14	9	0	22	39	15	40	14	71	44	16	43	19	72	45	16	43	19	72
		IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	10	1	9	20	20	27	21	28	0	60	29	22	33	0	64	32	19	33	7	65
		Sindrome iperferritinemia-cataratta (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	16	12	4	0	6	41	15	40	19	70	45	15	42	20	74	47	14	44	20	74
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	7	4	3	57	29	45	11	37	35	60	50	10	49	39	66	53	8	52	42	66
	RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15	
	RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	4	0	4	4	4
		Menkes sindrome di (ORPHA565; Menkes disease)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	4	0	4	4	4

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	119	66	53	86	26	16	13	12	0	54	18	13	15	1	55	32	16	34	1	61
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva</i> (ORPHA34528; Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE																						
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	8	4	4	63	0	1	3	0	0	10	8	10	4	0	30	12	15	5	0	44
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA314701; Primary systemic amyloidosis)	861	534	327	27	46	55	19	59	0	87	58	16	61	2	88	60	15	63	2	88
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	6	2	4	17	0	6	13	0	0	34	10	13	3	0	36	15	13	11	0	36
	TOTALE		5037	2.897	2140	45	25	24	25	14	0	87	28	26	25	0	88	33	25	33	0	88
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO																						
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	9	5	4	67	11	16	8	17	5	28	30	13	29	9	57	57	14	58	33	79
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	303	155	148	17	33	39	19	42	0	82	42	20	46	0	82	46	19	48	0	84
	RCG150	Istiocitosi croniche	187	97	90	12	29	32	20	30	0	86	33	20	32	0	87	37	19	38	1	89
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	2	1	1	50	50	24	11	24	13	35	25	11	25	14	35	25	11	25	14	36
		<i>Erdheim Chester malattia di</i> (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	9	8	1	100	22	58	15	65	36	74	60	14	66	39	74	60	14	65	39	76
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i> (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	166	83	83	7	29	30	19	29	0	86	31	19	31	0	87	36	19	36	1	89
1D		<i>Istiocitosi non a cellule di langerhans</i>	10	5	5	20	30	39	19	38	0	69	40	18	38	7	69	47	16	45	14	71
	RCG160	Immunodeficienze primarie (ORPHA101997; Primary immunodeficiency)	553	309	244	46	26	14	18	5	0	78	20	20	14	0	79	26	20	22	0	87
		<i>Agammaglobulinemia</i> (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	77	71	6	29	42	3	7	1	0	40	6	11	3	0	71	18	13	16	0	72
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)</i> (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
		<i>Difetto idiopatico di CD4</i> (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	19	12	7	68	42	15	18	4	0	58	23	17	15	0	69	27	17	21	1	69

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<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>	108	60	48	16	12	1	5	0	0	31	5	9	0	0	48	8	10	5	0	50
		<i>Duncan sindrome di (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)</i>	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12	18
		<i>Immunodeficienza combinata grave (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)</i>	18	4	14	28	44	10	18	2	0	68	13	19	3	0	69	17	20	7	0	69
		<i>Immunodeficienza comune variabile (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)</i>	292	138	154	59	24	24	19	19	0	78	31	20	30	0	79	37	19	37	1	87
		<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)</i>	6	3	3	100	0	5	5	2	0	15	8	6	7	0	16	15	6	16	6	22
		<i>Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)</i>	22	12	10	64	23	2	4	0	0	17	10	11	6	0	35	19	13	16	0	42
		<i>Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)</i>	5	4	1	40	60	1	2	0	0	5	5	5	2	0	12	11	8	15	0	21
		<i>Wiskott-Aldrich sindrome di (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)</i>	3	3	0	67	33	5	7	0	0	14	6	8	0	0	18	22	18	23	0	44
	RCG161	<i>Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari (ORPHA93665; Autoinflammatory syndrome)</i>	235	136	99	97	17	38	25	40	0	84	40	24	42	0	84	43	23	45	0	85
		<i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)</i>	35	17	18	94	6	7	5	6	0	17	10	8	8	1	42	15	11	13	2	50
		<i>CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)</i>	4	1	3	100	0	7	6	5	0	17	21	18	16	0	50	21	18	16	0	50
		<i>Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)</i>	8	3	5	88	25	6	8	1	0	17	16	10	15	2	33	21	8	22	10	38
		<i>Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)</i>	59	33	26	98	17	38	13	38	18	65	40	13	40	18	66	43	13	41	20	74
		<i>Malattia IgG4-corelata (ORPHA284264; IgG4-related disease)</i>	103	76	27	99	22	59	15	62	11	84	60	14	63	15	84	61	14	64	19	85
		<i>Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)</i>	4	2	2	75	0	6	6	6	0	13	12	9	10	2	26	19	5	18	12	26
		<i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)</i>	18	4	14	100	22	13	7	11	6	41	14	8	13	8	42	18	10	16	9	55

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 (ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome)</i>	4	0	4	100	0	10	11	6	0	29	17	11	11	10	35	20	10	18	11	35
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	89	48	41	81	30	16	13	14	0	58	29	16	27	2	66	36	16	37	2	77
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	16	6	10	94	31	7	7	4	0	20	33	13	35	8	55	43	13	46	15	61
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	345	82	263	82	7	38	14	35	11	84	41	14	39	11	86	48	13	47	17	88
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	9	5	4	89	0	60	15	63	30	80	63	14	64	33	80	64	15	67	33	80
	TOTALE		1746	843	903	54	23	29	22	28	0	86	33	22	33	0	87	38	21	40	0	89
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																						
	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	1409	673	736	46	10	9	15	2	0	74	13	18	3	0	75	29	18	30	0	80
		<i>Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)</i>	328	149	179	51	5	6	10	2	0	64	8	12	3	0	64	19	16	14	0	68
		<i>Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)</i>	47	25	22	28	38	11	13	4	0	53	25	17	25	0	61	34	16	35	2	71
		<i>Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)</i>	5	2	3	60	20	9	10	1	0	25	25	29	2	1	68	37	23	39	7	68
		<i>Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)</i>	16	9	7	56	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	4	13	8	13	0	30
		<i>Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)</i>	20	10	10	85	0	5	10	0	0	39	8	11	3	0	41	20	19	11	0	59
		<i>Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)</i>	6	3	3	0	33	5	4	5	0	12	6	4	6	0	13	11	6	12	4	22
		<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)</i>	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11
		<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)</i>	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
		<i>Piruvato chinasi deficit di (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)</i>	24	13	11	13	42	11	15	0	0	65	18	16	16	0	65	29	19	23	0	65

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Sferocitosi ereditaria</i> (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	310	162	148	19	22	17	18	10	0	73	24	20	23	0	74	31	19	29	0	80
		<i>Talassemia intermedia</i> (ORPHA231222; ORPHA93616; Beta-thalassemia intermedia; Hemoglobin H disease)	81	29	52	70	5	17	21	5	0	74	24	23	22	0	74	39	20	39	0	79
		<i>Talassemia major</i> (ORPHA231214; ORPHA163596; Beta-thalassemia major; Hb Bart's hydrops fetalis)	140	59	81	84	7	0	1	0	0	4	0	1	0	0	12	34	14	38	0	58
1C		<i>Talassemie</i>	430	211	219	48	3	8	13	1	0	61	10	16	1	0	75	31	14	32	0	77
	RD0010	<i>Sindrome emolitica uremica</i> (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	273	116	157	14	11	12	16	4	0	78	12	17	4	0	78	16	17	9	0	78
	RD0020	<i>Emoglobinuria parossistica notturna</i> (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	58	24	34	47	9	45	17	44	16	80	45	18	45	16	80	51	17	51	16	86
	RDG020	<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)	3766	2152	1614	30	11	13	20	0	0	82	29	20	28	0	83	39	20	38	0	95
		<i>Afibrinogenemia</i> (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	6	4	2	0	17	17	24	2	0	61	33	19	32	6	69	37	21	35	7	73
		<i>Antitrombina deficit di</i> (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	124	44	80	10	10	22	20	20	0	78	33	17	31	6	79	38	19	36	6	91
		<i>Disfibrinogenemia</i> (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	34	13	21	3	12	20	24	2	0	76	40	18	41	3	76	42	17	43	12	78
1B		<i>Disordini ereditari trombofilici</i>	536	252	284	1	14	23	23	22	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
		<i>Emofilia A</i> (ORPHA98878; Hemophilia A)	924	876	48	75	16	3	9	0	0	77	15	17	7	0	83	33	20	33	0	95
		<i>Emofilia B</i> (ORPHA98879; Hemophilia B)	163	152	11	65	7	2	8	0	0	56	15	17	8	0	81	30	21	32	0	90
		<i>Fattore II deficit di</i> (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	3	0	3	33	0	40	9	41	28	51	48	5	51	41	52	49	5	51	42	53
		<i>Fattore V deficit di</i> (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	29	11	18	7	3	7	13	0	0	51	25	19	24	0	65	30	20	27	0	72
		<i>Fattore V e fattore VIII deficit combinato di</i> (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49
		<i>Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata</i>	182	87	95	7	2	30	23	32	0	77	41	17	40	9	82	43	17	42	9	82

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Fattore V Leiden omozigote	90	33	57	10	1	26	21	22	0	78	36	15	34	14	79	38	16	36	16	79
		Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	127	55	72	14	3	8	16	0	0	82	28	20	25	0	82	33	22	30	1	87
		Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	10	7	3	0	10	6	9	0	0	28	9	8	6	0	28	12	7	12	3	28
		Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	74	30	44	3	4	11	18	0	0	77	30	18	28	1	77	35	18	34	4	77
1B		Fattore XII deficit di	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	27	6	40
		Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	6	4	2	67	33	1	1	0	0	3	19	14	16	2	41	30	8	32	17	42
		Ipfibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	2	2	0	0	0	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27
		Plasminogeno deficit di (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
		Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	329	135	194	3	10	18	21	13	0	82	36	17	34	0	82	42	18	41	7	83
		Proteina S deficit di (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	467	168	299	3	12	21	21	19	0	79	39	16	38	3	82	42	16	41	4	93
		Protrombina G20210A omozigote	27	9	18	4	11	31	24	34	0	79	45	14	42	20	79	45	14	42	20	79
		Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	627	266	361	40	8	8	16	0	0	76	28	20	25	0	82	39	21	38	0	89
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	42	11	31	10	12	8	15	0	0	59	30	22	27	0	70	35	20	35	1	70
		Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	2	0	2	0	50	6	6	6	0	12	49	19	49	30	67	51	17	51	34	67
		Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	31	5	26	10	6	9	17	0	0	59	32	21	32	1	70	37	18	39	6	70
		Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	9	6	3	11	22	3	7	0	0	23	17	17	13	0	53	23	21	17	1	56
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche (ORPHA71203; Autoimmune thrombocytopenia)	211	81	130	45	1	40	23	41	0	89	43	22	43	0	89	49	21	49	2	89
		Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenic purpura)	211	81	130	45	1	40	23	41	0	89	43	22	43	0	89	49	21	49	2	89
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	111	52	59	2	23	20	18	15	0	70	35	19	34	0	74	37	19	36	3	77

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	173	97	76	43	2	71	13	74	2	89	72	13	74	2	89	74	13	76	3	91
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	33	27	6	21	36	2	4	0	0	14	3	4	2	0	20	15	11	12	2	38
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	18	10	8	78	0	41	23	47	2	76	41	23	48	2	76	43	22	51	7	76
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	1	0	1	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	25	0	25	25	25
		<i>Neutropenie congenite (ORPHA101987; Constitutional neutropenia)</i>	10	6	4	70	30	3	5	0	0	15	5	10	1	0	31	17	12	23	0	31
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	10	6	4	70	30	3	5	0	0	15	5	10	1	0	31	17	12	23	0	31
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	6	4	2	0	17	14	18	7	0	49	15	17	8	0	49	18	17	11	3	49
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	183	93	90	86	17	46	16	45	0	81	51	15	51	8	85	55	14	56	8	87
	TOTALE		6295	3346	2949	35	11	16	22	2	0	89	27	23	25	0	89	37	21	37	0	95
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO																						
	RFG010	Leucodistrofie (ORPHA68356; Leukodystrophy)	140	80	60	49	51	13	18	2	0	65	18	20	8	0	65	22	19	17	0	65
		<i>Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)</i>	36	22	14	42	64	0	0	0	0	2	2	5	1	0	21	8	7	6	0	28
		<i>Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)</i>	17	13	4	65	24	30	24	37	0	65	34	22	37	1	65	36	22	37	1	65
		<i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)</i>	15	6	9	60	40	20	17	16	0	52	24	19	32	0	59	30	17	35	2	58
		<i>Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)</i>	8	5	3	63	88	10	12	6	0	39	12	16	6	0	53	17	18	13	1	61
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)</i>	7	7	0	71	86	14	21	0	0	56	24	23	23	1	58	27	22	27	4	58
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)</i>	8	3	5	50	25	23	17	25	0	45	33	18	36	2	57	35	17	40	8	57

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)</i> (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	5	2	3	60	80	1	1	0	0	2	13	13	5	4	39	16	15	7	5	44
		<i>Leucodistrofia metacromatica</i> (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	17	6	11	41	53	15	14	18	0	41	18	15	22	0	42	23	14	30	2	43
		<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali</i> (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	10	7	3	30	30	24	23	18	0	55	27	22	25	0	57	32	21	31	2	58
		<i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)</i> (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	17	9	8	41	41	7	11	0	0	35	17	17	12	0	45	22	17	21	1	54
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	173	6	167	41	34	1	1	0	0	9	6	7	3	0	47	12	10	10	1	47
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	68	31	37	32	32	8	8	9	0	40	19	17	16	0	64	26	17	24	2	70
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	20	10	10	100	20	0	0	0	0	1	6	7	2	0	24	15	9	17	1	29
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	6	3	3	0	83	17	12	17	3	35	31	13	34	6	47	35	12	37	10	47
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	3	2	1	33	67	3	1	2	2	4	5	2	6	3	7	11	3	12	6	14
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	537	249	288	35	14	48	13	47	7	83	51	13	50	9	84	54	13	54	15	84
	RFG040	Malattie spinocerebellari	1167	596	571	31	38	29	19	28	0	78	38	19	38	0	82	43	18	44	0	84
		<i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)</i> (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy syndrome)	2	2	0	50	0	25	22	25	3	46	35	14	35	21	49	35	14	35	21	49
		<i>Atassia congenita</i>	10	8	2	10	40	5	8	2	0	23	21	13	21	3	49	25	13	26	3	51
		<i>Atassia di Friedreich</i> (ORPHA95; Friedreich ataxia)	238	119	119	50	53	16	12	12	3	61	24	14	21	3	67	34	15	32	6	71
		<i>Atassia episodica</i> (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	25	12	13	44	8	16	14	13	0	57	33	16	35	4	70	36	16	37	9	72
		<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay</i> (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	24	13	11	33	46	9	10	4	0	33	34	16	32	5	66	38	15	36	6	70
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)</i> (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	299	149	150	11	38	38	15	39	0	69	45	15	46	0	80	48	14	49	0	82

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)</i>	108	56	52	44	33	42	17	45	5	78	51	15	52	16	82	53	15	55	16	82
		<i>Atassia-Teleangectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)</i>	29	16	13	38	45	2	2	1	0	6	4	3	3	1	13	11	8	8	2	35
1A		<i>Atrofia olivo-ponto-cerebellare</i>	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (ataxia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)</i>	13	7	6	62	62	13	10	9	1	34	28	12	30	11	55	37	14	40	16	56
		<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)</i>	2	2	0	100	0	11	5	11	6	16	25	0	25	25	25	35	5	35	30	40
		<i>Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)</i>	1	0	1	100	100	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
		<i>Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)</i>	390	200	190	29	30	32	19	34	0	75	43	18	45	1	78	46	18	48	3	84
		<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)</i>	3	1	2	67	33	2	2	1	0	5	7	7	2	1	17	11	8	9	2	21
		<i>Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria (ORPHA1168; ORPHA64753; ORPHA459033; Ataxia-oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2; Ataxia-oculomotor apraxia type 4)</i>	18	8	10	28	44	15	12	15	0	55	31	14	32	9	61	34	14	34	10	62
		<i>Sindrome tremore-ataxia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)</i>	3	3	0	33	33	63	5	64	56	69	70	4	71	64	74	73	7	77	64	79
	RF0081	<i>Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)</i>	146	66	80	60	40	59	9	58	28	81	62	8	61	43	84	63	8	63	42	84
	RFG041	<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (ORPHA385; Neurodegeneration with brain iron accumulation)</i>	11	3	8	82	55	7	7	2	0	21	12	9	6	4	33	14	9	9	5	34
		<i>Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)</i>	2	0	2	100	0	18	3	18	15	21	26	7	26	19	33	27	8	27	19	34
		<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)</i>	8	3	5	88	75	4	5	2	0	14	9	6	6	4	23	11	7	9	5	28
1B		<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)</i>	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	<i>Atrofie muscolari spinali (ORPHA454706; Progressive muscular atrophy)</i>	129	83	46	38	17	15	21	1	0	79	20	24	5	0	82	24	26	15	0	85

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	8	5	3	0	63	21	11	17	15	49	25	12	21	17	57	25	12	21	18	57
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	2	1	1	50	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	5	8	3	8	5	11
		Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
		Atrofia muscolare spinale infantile X-linked (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
		Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapulooperoneal spinal muscular atrophy)	2	1	1	50	0	49	30	49	19	79	59	23	59	36	82	66	19	66	47	85
		Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	27	24	3	48	7	43	15	45	4	77	51	14	50	6	78	58	13	58	35	81
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	22	13	9	27	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	4	0	0	16
		SMA tipo 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	30	19	11	33	20	1	2	0	0	10	4	8	1	0	34	6	9	2	0	34
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	26	13	13	38	12	5	6	3	0	21	11	14	5	1	58	19	19	13	1	72
		SMA tipo 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	10	6	4	60	40	40	20	40	4	78	50	18	49	17	81	52	15	49	32	81
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	2331	1310	1021	80	12	63	13	65	0	94	65	12	67	0	94	66	11	68	0	95
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	93	45	48	58	22	58	12	58	22	91	62	11	62	23	91	65	11	65	44	93
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	176	92	84	75	22	3	4	1	0	20	8	9	6	0	51	18	13	15	1	60
	RF0140	West sindrome di (ORPHA3451; West syndrome)	84	49	35	57	11	0	1	0	0	4	0	2	0	0	19	3	4	2	0	23
	RF0150	Narcolessia (ORPHA2073; Narcolepsy type 1)	92	53	39	84	15	27	16	21	1	62	35	17	33	6	67	38	18	36	6	76
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; CADASIL)	20	8	12	20	15	46	14	47	24	73	51	14	53	29	73	54	13	58	30	73
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	1	1	0	0	0	20	0	20	20	20	22	0	22	22	22	29	0	29	29	29
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	4	4	0	100	25	0	0	0	0	1	1	1	0	2	19	4	18	15	26	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	7	4	3	43	29	59	12	62	39	71	61	13	64	39	76	61	13	65	39	77
	RF0410	Siringomiella-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Siringomyelia)	34	12	22	3	41	31	15	36	6	57	33	16	37	7	61	35	17	40	7	69
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	10	2	8	100	40	45	13	43	27	71	48	13	44	27	73	51	12	52	32	73
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	2	0	2	0	0	14	6	14	8	20	19	10	19	9	29	21	8	21	13	29
	RFG060	Neuropatie ereditarie	697	355	342	6	22	24	19	20	0	82	34	20	34	0	88	37	20	39	2	89
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i> (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	4	4	0	50	25	17	19	8	3	49	18	19	10	3	50	24	16	17	11	50
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i> (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	555	284	271	5	23	23	19	19	0	81	34	20	34	0	83	37	20	39	2	83
		<i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio</i> (ORPHA306577; Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy)	2	1	1	50	0	30	14	30	16	43	30	13	30	17	43	31	14	31	17	44
		<i>Neuropatia motoria ereditaria</i>	25	15	10	16	16	22	15	19	3	50	39	19	39	10	72	41	19	43	10	73
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i> (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	5	3	2	20	80	22	20	25	0	51	50	17	45	29	78	51	17	45	31	78
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>	12	4	8	8	33	38	22	42	1	74	47	25	53	8	83	49	24	56	8	84
		<i>Neuropatia tomaculare</i> (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	94	44	50	2	10	29	16	29	0	82	34	16	35	5	88	36	17	37	5	89
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	273	137	136	70	11	69	7	69	45	86	72	7	72	47	92	73	7	74	52	92
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	686	479	207	61	6	55	17	59	1	88	58	17	61	2	88	61	17	64	2	90
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	31	26	5	77	19	40	15	39	9	78	45	15	45	19	85	54	14	54	21	88
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	4	1	3	100	25	47	11	47	32	63	49	12	51	32	63	54	13	54	36	73
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	38	28	10	24	47	52	10	51	34	76	54	10	53	34	76	59	10	56	41	79
	RFG070	<i>Miopatie congenite ereditarie</i> (ORPHA97245; Congenital myopathy)	107	59	48	32	23	18	20	9	0	63	26	20	24	0	65	31	20	31	0	75

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Miopia central core (ORPHA597; Central core disease)	41	17	24	46	41	26	21	30	0	63	34	19	36	1	63	38	20	40	2	75
		Miopia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	11	9	2	18	9	14	14	11	0	50	30	18	25	6	61	37	17	40	6	61
		Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	27	14	13	30	15	3	7	1	0	33	9	9	7	0	35	16	14	14	0	53
		Miopia minicore/multi-minicore (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	10	7	3	20	10	14	15	9	0	43	27	19	32	4	61	30	16	32	7	61
		Miopia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	10	8	2	30	20	34	15	32	10	61	39	14	36	16	63	42	14	41	16	64
		Miopia miotubulare (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	2	2	0	0	0	14	12	14	2	25	32	21	32	11	53	32	21	32	11	53
		Miopia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	6	2	4	0	0	18	25	1	0	61	20	25	6	0	65	21	25	9	0	65
	RFG080	Distrofie muscolari	548	403	145	34	13	17	18	8	0	77	24	22	15	0	80	30	22	25	0	81
		Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	30	18	12	37	17	2	8	0	0	44	8	15	4	0	75	14	15	12	0	75
		Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	93	49	44	28	20	25	17	20	0	77	36	19	35	3	77	41	17	43	4	77
		Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	131	118	13	26	7	11	14	5	0	62	15	16	8	0	68	23	17	17	1	69
		Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	142	131	11	67	14	4	7	3	0	43	6	10	4	0	64	13	12	9	0	79
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	3	1	2	67	100	19	20	11	0	46	33	15	36	14	50	38	13	36	24	55
		Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	12	6	6	0	42	39	18	42	1	73	47	17	47	19	80	51	18	52	19	81
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	126	71	55	13	9	29	17	28	0	70	41	19	40	7	76	45	18	44	8	78
		Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	11	9	2	0	9	52	17	58	9	71	60	16	63	19	80	66	10	69	49	80
	RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	422	208	214	22	14	26	18	24	0	75	35	18	36	0	80	41	17	42	0	83
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	309	149	160	26	13	27	17	24	0	75	34	17	36	0	80	41	16	41	0	83
		Distrofia Miotonica tipo 2 (miopia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	50	22	28	6	22	43	14	43	2	70	53	13	54	24	77	57	13	58	24	77

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i> (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	25	14	11	20	16	11	13	7	0	48	24	16	25	0	54	31	16	33	1	58
		<i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)</i>	19	14	5	11	21	9	11	4	1	39	21	18	16	3	62	24	19	20	3	63
		<i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg</i> (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	19	9	10	21	5	13	15	6	0	49	25	17	22	0	62	28	17	28	4	62
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	35	24	11	43	34	18	16	13	0	60	36	18	34	5	65	39	17	39	6	66
		<i>Paralisi Periodica Familiare</i> (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	35	24	11	43	34	18	16	13	0	60	36	18	34	5	65	39	17	39	6	66
	RFG160	Distonie primarie	34	16	18	68	18	33	23	37	0	76	39	25	42	3	81	41	24	45	6	81
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	215	78	137	73	19	44	19	46	0	82	50	17	51	1	92	55	18	57	2	94
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	5	3	2	0	0	44	15	40	24	68	44	15	40	25	68	45	16	43	25	71
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	405	207	198	87	17	49	22	54	0	88	51	21	55	0	88	57	19	59	1	92
		<i>Miastenia gravis</i> (ORPHA589; Myasthenia gravis)	383	196	187	87	16	52	20	55	1	88	53	20	57	1	88	59	17	61	3	92
		<i>Sindrome miastenica congenita</i> (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	20	10	10	90	40	6	18	1	0	82	26	21	28	0	82	32	21	36	1	86
		<i>Susac sindrome</i> (ORPHA838; Susac syndrome)	2	1	1	100	50	29	17	29	12	46	31	19	31	12	49	33	16	33	17	49
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	12	5	7	92	25	60	11	64	42	75	63	11	66	43	75	65	10	68	46	77
	TOTALE		8767	4739	4028	53	19	41	26	46	0	94	46	24	51	0	94	50	23	55	0	95
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	30	25	5	0	30	8	12	5	0	58	12	16	5	0	58	14	17	7	0	58
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	5	4	1	0	0	4	2	3	0	7	4	2	3	0	7	8	6	5	3	16
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie (ORPHA71862; Inherited retinal disorder)	753	390	363	1	10	22	17	17	0	75	28	18	25	0	79	43	19	44	2	89
		<i>Amaurosi congenita di Leber</i> (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	16	14	2	0	44	1	1	0	0	4	2	2	2	0	10	12	11	11	2	45
		<i>Distrofia dei coni</i> (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	32	13	19	0	9	21	17	19	0	57	28	20	33	0	78	34	20	35	3	78

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Distrofia ialina della retina</i> (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	1	1	0	0	18	1	18	17	19	18	1	18	17	19	32	13	32	19	44
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i> (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	15	5	10	0	0	26	22	18	2	75	31	23	27	2	78	38	24	44	3	79
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	5	3	2	0	0	16	10	15	4	35	17	10	15	4	35	21	8	18	14	36
		<i>Retinite pigmentosa</i> (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	535	281	254	1	11	23	17	18	0	73	29	18	26	0	79	46	18	46	7	89
		<i>Retinite punctata albescens</i> (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	21	32
		<i>Retinoschisi</i> (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked retinoschisis Sindrome di Goldmann-Favre)	7	6	1	0	0	10	13	5	0	41	10	13	8	0	41	19	17	9	5	51
		<i>Stargardt malattia di</i> (ORPHA827; Stargardt disease)	69	32	37	3	6	27	18	21	1	66	31	20	30	5	74	42	19	42	10	76
		<i>Usher sindrome di</i> (ORPHA886; Usher syndrome)	70	34	36	4	11	18	12	16	0	56	24	13	22	1	56	39	14	39	8	81
	RFG120	<i>Distrofie ereditarie della coroide</i> (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	9	1	8	0	0	36	21	40	0	71	43	17	41	22	81	44	17	41	23	81
		<i>Distrofie ereditarie della coroide</i> (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	9	1	8	0	0	36	21	40	0	71	43	17	41	22	81	44	17	41	23	81
	RF0230	<i>Iridociclite eterocromica di Fuchs</i> (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	25	10	15	4	4	35	12	36	13	56	38	11	38	15	59	43	11	44	15	59
	RF0240	<i>Atrofia essenziale dell'iride</i> (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0250	<i>Emeralopia congenita</i> (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RF0270	<i>Cogan sindrome di</i> (ORPHA1467; Cogan syndrome)	22	9	13	64	9	30	15	26	3	60	33	14	27	17	65	36	14	34	17	65
	RFG130	<i>Degenerazioni della cornea</i> (ORPHA519282; Rare corneal disorder)	11	7	4	9	0	55	17	57	24	78	57	15	57	31	78	60	15	64	31	80
		<i>Degenerazione corneale marginale</i> (ORPHA137672 ORPHA519410; Pellucid marginal degeneration Terrien marginal degeneration)	8	6	2	13	0	51	19	49	24	78	55	16	56	31	78	58	16	61	31	80
		<i>Degenerazione corneale nodulare</i>	3	1	2	0	0	63	5	63	57	70	64	5	66	57	70	66	5	68	60	71
	RFG140	<i>Distrofie ereditarie della cornea</i> (ORPHA34533; Corneal dystrophy)	272	91	181	1	1	57	20	60	0	93	58	19	60	2	93	60	18	63	5	94

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Distrofia corneale posteriore</i> (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	199	62	137	0	1	59	19	61	0	93	59	18	61	4	93	62	17	63	5	94
1A		<i>Distrofia corneale reticolare</i>	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
		<i>Distrofia corneale stromale</i> (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	17	8	9	0	6	31	23	35	1	70	34	22	37	2	70	39	22	37	8	70
		<i>Distrofia corneale superficiale</i> (ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy)	54	21	33	2	0	62	16	65	33	86	62	16	65	33	86	63	15	65	33	86
	RF0280	Cheratocono	1746	1186	560	0	2	29	12	27	0	84	31	13	28	0	84	34	14	32	9	85
	RF0290	Congiuntivite lignea (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0320	Coroidite multifocale	4	3	1	50	0	45	23	48	12	72	48	22	54	12	72	51	20	56	19	73
	RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	3	0	3	100	0	44	7	41	38	54	44	7	41	38	54	55	8	60	43	61
	TOTALE		2883	1.727	1156	1	5	30	17	27	0	93	33	17	30	0	93	39	18	37	0	94
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																						
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	413	102	311	56	3	60	14	60	19	90	62	13	63	19	90	66	12	69	22	91
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	441	200	241	78	8	33	14	32	0	77	37	14	37	3	78	40	14	40	3	78
	RG0010	Endocardite reumatica	342	187	155	85	1	9	4	8	0	50	9	4	8	1	50	12	6	11	3	50
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	286	140	146	67	5	62	14	63	11	89	62	14	64	11	89	64	13	66	13	89
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	56	32	24	71	4	49	18	50	6	77	51	18	53	6	85	54	17	55	11	85
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	292	143	149	63	7	53	15	54	12	85	55	15	56	13	85	58	14	59	17	88
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	15	9	6	73	7	43	19	42	17	76	43	19	42	17	76	44	19	42	20	76
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	305	154	151	61	7	52	17	54	4	94	53	16	56	7	94	57	16	59	9	94
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	761	219	542	72	2	71	9	72	25	91	72	8	72	27	91	73	8	74	28	92
	RGG010	Microangiopatie trombotiche (ORPHA93573; Thrombotic microangiopathy)	155	41	114	17	25	41	14	40	15	77	43	13	45	17	77	46	13	47	20	77

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i> (ORPHA54057; <i>Thrombotic thrombocytopenic purpura</i>)	155	41	114	17	25	41	14	40	15	77	43	13	45	17	77	46	13	47	20	77
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	105	11	94	63	7	40	16	40	5	75	43	16	44	11	75	48	15	49	12	76
	RG0100	Teleangiectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	1372	671	701	7	65	18	13	13	0	86	45	19	47	1	89	49	19	52	1	93
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	22	9	13	27	27	30	9	29	16	53	30	9	29	16	53	36	11	34	16	56
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	50	25	25	54	8	41	21	42	3	77	42	21	44	3	78	44	21	46	3	80
	RG020	Linfedemi primari cronici (ORPHA77240; Primary lymphedema)	120	22	98	17	3	28	20	23	0	83	38	21	40	0	86	45	19	47	0	86
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1</i> (ORPHA79452; <i>Milroy disease</i>)	14	2	12	29	7	13	11	11	0	39	26	24	24	0	85	35	25	40	0	85
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2</i> (ORPHA90186; <i>Meige disease</i>)	2	1	1	100	0	23	15	23	8	37	24	14	24	10	37	26	16	26	10	41
		<i>Linfedema idiopatico</i>	102	18	84	13	3	30	20	26	0	83	40	20	43	0	86	47	18	48	3	86
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>	1	0	1	0	0	14	0	14	14	14	22	0	22	22	22	37	0	37	37	37
		<i>Sindrome delle unghie gialle</i> (ORPHA662; <i>Yellow nail syndrome</i>)	1	1	0	100	0	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67	71	0	71	71	71
	TOTALE		4735	1965	2770	48	23	40	25	40	0	94	49	22	53	0	94	53	21	56	0	94
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO																						
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	73	24	49	93	21	46	16	44	19	78	47	16	45	21	78	55	15	54	24	85
2A	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	139	76	63	26	3	44	11	43	19	74	45	11	44	23	74	52	11	52	28	83
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive (ORPHA264762; Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood)	657	482	175	52	3	68	10	70	17	88	70	10	71	17	88	71	9	72	18	89
		<i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale</i> (ORPHA79127; <i>Respiratory bronchiolitis - interstitial lung disease</i>)	2	0	2	50	50	46	10	46	36	55	48	10	48	38	57	48	10	48	38	58
		<i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica</i> (ORPHA49428; <i>Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis</i>)	5	2	3	0	20	55	10	50	43	70	57	9	53	49	72	60	8	57	50	72
		<i>Fibrosi polmonare idiopatica</i> (ORPHA2032; <i>Idiopathic pulmonary fibrosis</i>)	510	410	100	61	4	70	8	70	17	88	71	8	71	17	88	72	8	73	18	89

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	35	17	18	26	0	64	10	64	44	84	65	10	64	45	84	66	10	64	47	86
		Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	3	3	0	33	0	53	4	53	48	58	53	4	54	48	58	59	6	58	53	67
		Polmonite interstiziale linfoide idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	1	1	0	0	0	44	0	44	44	44	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
		Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	101	49	52	21	2	65	12	66	28	85	66	12	68	30	85	69	11	71	30	85
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	5	8	7	6	0	17
		Ondine sindrome di (ORPHA661; Ondine syndrome)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	5	8	7	6	0	17
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita (ORPHA264675; Hereditary pulmonary alveolar proteinosis)	1	1	0	100	0	65	0	65	65	65	65	0	65	65	65	69	0	69	69	69
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	9	7	2	100	0	4	9	0	0	29	20	15	12	1	51	35	15	32	11	64
	RN0950	Kartagener sindrome di (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	47	23	24	32	15	2	4	0	0	23	15	17	8	0	59	21	18	16	0	59
	TOTALE		929	614	315	51	5	59	21	65	0	88	61	19	67	0	88	64	17	69	0	89
2B	RH0011	Sarcoirdosi	763	383	380	33	4	46	12	45	15	79	45	12	44	15	79	51	12	50	18	83
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																						
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	220	118	102	16	3	47	19	49	2	84	50	20	53	3	85	53	19	55	8	88
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	94	60	34	50	4	28	18	26	0	75	31	18	29	0	77	32	17	30	0	77
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	55	22	33	93	9	30	17	28	0	80	36	17	37	0	80	39	18	38	0	85
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	159	94	65	52	8	36	17	35	0	75	38	16	40	3	75	45	17	46	7	81
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	12	7	5	83	25	28	26	24	0	66	30	25	27	0	66	35	25	39	0	78
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari (ORPHA172; Progressive familial intrahepatic cholestasis)	3	3	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	8	1	0	17
		Byler malattia di (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)</i>	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
	RIG020	<i>Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale (ORPHA104003; Congenital intestinal transport defect)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	TOTALE		544	304	240	42	6	38	20	38	0	84	41	20	41	0	85	45	20	46	0	88
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																						
	RJ0010	<i>Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)</i>	12	10	2	83	8	1	3	0	0	11	5	9	0	0	31	22	14	21	0	58
	RJ0020	<i>Fibrosi retroperitoneale</i>	115	82	33	55	11	58	10	59	5	81	59	10	60	5	81	61	10	63	16	81
	RJ0030	<i>Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)</i>	458	22	436	66	36	42	16	41	0	82	47	15	45	18	87	50	15	48	17	88
	RJG010	<i>Tubulopatie primitive (ORPHA93603; Rare renal tubular disease)</i>	218	100	118	93	20	16	16	11	0	68	22	18	20	0	73	31	18	30	0	83
		<i>Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)</i>	20	8	12	100	5	12	13	6	0	42	16	16	12	0	45	32	15	33	0	66
		<i>Bartter sindrome di</i>	36	17	19	92	22	7	14	0	0	44	11	15	3	0	54	23	19	20	0	69
		<i>Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)</i>	14	12	2	79	29	10	18	2	0	62	21	22	7	0	62	26	19	17	4	62
		<i>Gitelman sindrome di</i>	148	63	85	93	20	20	15	17	0	68	26	17	25	0	73	33	17	33	4	83
	RJG020	<i>Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)</i>	384	264	120	71	13	44	20	45	0	83	44	19	46	1	83	51	18	52	7	89
		<i>Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)</i>	23	17	6	87	9	35	24	29	1	81	38	22	30	10	81	44	19	42	14	81
		<i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)</i>	251	178	73	69	10	51	16	51	12	83	51	16	52	12	83	58	14	58	18	89
		<i>Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)</i>	18	11	7	56	0	19	12	16	0	46	21	11	18	6	46	25	11	21	12	49
		<i>Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)</i>	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	32	0	32	32	32

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Sindrome nefrosica steroide-resistente</i> (ORPHA84271; Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome)	91	58	33	75	24	31	18	31	1	73	32	18	31	1	73	38	16	35	7	76
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	125	52	73	17	8	13	15	7	0	58	19	16	12	0	61	26	16	20	3	68
	TOTALE		1312	530	782	66	21	37	22	37	0	83	40	21	41	0	87	45	19	47	0	89
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																						
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	463	206	257	83	5	53	16	53	10	94	53	15	53	13	95	56	15	56	14	95
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	941	474	467	79	3	73	15	77	0	102	74	13	77	1	102	75	13	78	3	102
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	128	47	81	90	13	62	15	64	10	96	64	15	67	11	96	66	15	68	12	96
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	142	48	94	78	4	50	16	54	3	80	52	15	55	3	83	55	15	56	11	83
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	80	23	57	90	20	38	25	42	0	85	40	24	43	2	86	44	23	46	4	89
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	7	4	3	86	14	35	17	32	13	66	37	18	36	14	68	42	16	36	19	68
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica (ORPHA79373; Ectodermal dysplasia syndrome)	42	27	15	60	33	0	0	0	0	1	11	12	7	0	47	18	15	15	0	60
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i> (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	42	27	15	60	33	0	0	0	0	1	11	12	7	0	47	18	15	15	0	60
P	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	41	22	19	78	44	1	5	0	0	34	14	15	8	0	50	21	15	16	2	56
	RN1480	Ipomelanosi di Ito (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	16	10	6	13	0	3	7	0	0	29	5	7	3	0	29	10	8	7	0	29
	RN0610	Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	3	1	2	33	0	0	0	0	0	0	15	12	17	0	28	17	10	18	4	28
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	21	1	20	10	0	0	0	0	0	0	19	20	8	0	62	21	20	8	0	63
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare) (ORPHA183435; Inherited ichthyosis)	171	106	65	75	19	0	1	0	0	10	15	19	5	0	78	23	21	15	0	78
		<i>Ittiosi cheratinopatica</i> (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	9	4	5	56	44	0	0	0	0	0	7	12	0	0	39	16	17	9	2	57
		<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i> (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	86	39	47	77	23	0	0	0	0	4	14	18	3	0	61	24	21	21	0	77

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	4	2	2	75	50	0	0	0	0	0	4	6	0	0	15	11	8	11	0	22
		<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>	12	5	7	83	0	0	0	0	0	15	15	9	0	46	29	22	24	4	64	
		<i>Ittiosi X-linked (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)</i>	50	50	0	72	4	0	1	0	0	10	20	22	13	0	78	23	22	15	0	78
		<i>Netherton sindrome di (ORPHA634; Netherton syndrome)</i>	10	6	4	80	40	0	0	0	0	5	5	4	0	15	18	13	14	0	36	
	RN0600	<i>Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)</i>	8	1	7	50	38	13	33	0	0	100	30	34	20	0	105	33	34	21	1	105
	RN0500	<i>Cutis Laxa (ORPHA2092; Cutis laxa)</i>	3	1	2	0	0	4	6	0	0	13	14	20	1	0	42	15	19	3	1	42
	RNG130	<i>Cherodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)</i>	5	2	3	60	20	0	0	0	0	28	16	37	8	45	33	17	41	11	49	
	RN0520	<i>Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)</i>	7	5	2	71	14	13	21	0	0	53	23	18	15	5	54	29	18	32	7	56
	RN0540	<i>Cute marmorata teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)</i>	6	1	5	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9	
	RN0550	<i>Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)</i>	51	26	25	59	6	19	11	17	0	59	34	18	35	6	75	43	18	41	14	85
	RN0570	<i>Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)</i>	105	60	45	64	35	2	11	0	0	80	13	18	5	0	82	18	18	13	0	87
	RN0590	<i>Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)</i>	4	2	2	75	0	0	0	0	0	38	18	48	7	50	41	18	50	10	54	
	RN0620	<i>Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)</i>	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	
	RN0630	<i>Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)</i>	30	12	18	3	10	27	18	19	3	62	39	14	38	6	62	40	14	39	10	63
	RN0640	<i>Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)</i>	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN1650	<i>Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)</i>	15	6	9	0	0	30	15	26	11	56	33	17	31	11	63	36	18	34	12	65
	RN1660	<i>Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)</i>	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19	
	RN1700	<i>Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)</i>	3	2	1	100	33	0	0	0	0	7	5	4	2	14	18	19	5	4	44	
	TOTALE		2297	1089	1208	75	9	50	31	59	0	102	54	27	61	0	105	56	25	63	0	105

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																						
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	233	67	166	65	8	43	23	46	1	82	44	23	48	1	82	48	21	53	3	85
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	243	94	149	69	5	52	16	55	3	86	54	16	57	4	88	56	16	58	4	88
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA816; Antisynthetase syndrome)	64	22	42	98	31	52	13	51	21	79	54	13	54	21	83	57	13	58	21	83
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	254	37	217	59	5	41	16	41	4	81	44	16	44	4	84	48	16	47	9	84
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	10	3	7	40	30	52	14	54	27	69	53	14	55	27	69	59	15	65	27	72
	RM0050	Fascite diffusa	5	2	3	80	20	62	17	66	39	85	62	17	66	39	85	64	17	69	40	85
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	39	18	21	87	15	48	17	52	11	73	51	15	54	16	73	53	13	56	18	73
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso (ORPHA73; Gorham-Stout disease)	4	4	0	75	50	7	7	6	0	15	9	5	9	1	15	11	5	13	4	15
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	15	9	6	27	27	68	9	68	50	81	73	7	72	61	85	75	6	75	67	86
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	1160	131	1029	97	8	48	15	48	6	85	51	15	51	6	86	57	15	58	7	87
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	6	2	4	100	0	39	9	37	28	51	47	12	47	31	62	49	13	49	31	66
	TOTALE		2033	389	1644	84	8	47	17	48	0	86	50	17	51	1	88	55	16	56	3	88
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE																						
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO																						
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	966	343	623	1	35	24	19	19	0	79	26	19	21	0	79	28	19	23	0	80
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	24	11	13	58	13	0	0	0	0	2	1	3	0	0	12	9	7	8	0	30
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	0	15
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Joubert syndrome)	50	30	20	8	38	1	4	0	0	24	5	6	3	0	25	10	8	8	0	34
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	18	8	10	83	6	0	0	0	0	2	2	4	0	0	12	6	5	5	0	17

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	2	0	2	50	0	2	2	2	0	3	4	4	4	0	8	11	8	11	3	18
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	3	2	1	33	0	10	14	0	0	30	24	22	20	0	53	27	19	20	8	53
		<i>Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as major feature)</i>	3	2	1	33	0	10	14	0	0	30	24	22	20	0	53	27	19	20	8	53
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroanthocytosis)	4	3	1	100	50	35	12	36	17	50	42	8	41	33	52	48	2	48	45	52
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO																						
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	8	3	5	0	0	2	4	0	0	11	5	6	3	0	17	9	7	8	0	18
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	4	2	2	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	7	3	4	0	29	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	10	14	1	0	34
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	3	1	2	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	6	11	0	15
		<i>Coloboma congenito corioretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)</i>	3	1	2	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	6	11	0	15
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	22	9	13	0	27	0	1	0	0	5	2	6	0	0	26	6	12	1	0	41
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	10	3	7	0	30	0	0	0	0	10	15	2	0	50	12	15	9	0	50	
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	10	4	6	70	10	41	14	47	16	58	42	15	47	16	60	43	15	49	21	64
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	10	7	3	80	10	3	5	0	0	15	4	8	0	0	23	12	7	13	0	23
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE																						

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi (ORPHA1531; Craniosynostosis)	14	6	8	7	0	2	6	0	0	23	7	10	1	0	26	9	10	3	0	27
		<i>Acrocefalosindattilia</i> (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	2	1	1	0	0	12	12	12	0	23	12	12	12	0	23	13	13	13	0	26
		<i>C sindrome</i> (ORPHA1308; C syndrome)	3	1	2	0	0	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	5	5	4	0	11
		<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i> (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	3	1	25	0	0	0	0	0	0	11	12	10	0	26	16	10	18	0	27
		<i>Pierre-Robin sindrome di</i> (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		<i>Treacher-Collins sindrome di</i> (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	7	9	1	1	20	7	9	1	1	20
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	15	13	11	11	2	27
	RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	287	185	102	1	7	0	3	0	0	43	3	8	0	0	52	6	9	3	0	52
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i> (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	4	1	3	25	0	0	0	0	0	2	3	0	0	8	4	5	1	0	12	
		<i>Craniosinostosi primaria</i> (ORPHA1531; Craniosynostosis)	254	174	80	0	7	0	1	0	0	12	2	6	0	0	52	5	7	2	0	52
		<i>Crouzon malattia di</i> (ORPHA207; Crouzon disease)	10	6	4	0	0	5	13	0	0	43	9	14	3	0	43	14	15	6	3	45
		<i>Disostosi cleidocranica</i> (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	15	2	13	0	0	1	3	0	0	10	17	16	11	0	52	18	15	11	0	52
		<i>Disostosi mandibolofacciale</i> (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	5	4	5	1	8
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i> (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
		<i>Displasia maxillonasale</i> (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE																						
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale (ORPHA156237; Syndrome or malformation associated with head and neck malformations)	9	2	7	11	22	0	0	0	0	0	3	4	1	0	12	7	6	6	0	20
		<i>Moebius sindrome di</i> (ORPHA570; Moebius syndrome)	8	2	6	13	25	0	0	0	0	0	3	4	1	0	12	7	6	5	0	20
		<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome</i> (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	35	21	14	0	0	1	5	0	0	32	7	14	1	0	50	10	13	5	0	50
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	8	3	5	0	0	0	1	0	0	2	10	12	6	0	32	12	11	9	0	32
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0260	Focomelia (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	6	5	1	0	0	8	18	0	0	48	36	19	40	1	57	37	17	40	6	57
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	100	61	39	0	12	4	10	0	0	48	20	18	17	0	72	22	18	19	0	72
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA1037; Arthrogyposis multiplex congenita)	11	3	8	9	0	0	0	0	0	1	10	15	4	0	46	13	15	6	0	46
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI																						
	RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	5	4	8
		<i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)</i>	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	5	4	8
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	4	2	2	50	50	36	27	35	0	76	50	20	47	30	76	54	16	53	34	76
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	68	31	37	19	37	1	3	0	0	14	17	17	12	0	63	29	17	27	0	63
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	67	35	32	24	18	25	20	24	0	75	37	19	40	0	76	39	19	43	0	76
		<i>Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)</i>	1	1	0	100	0	20	0	20	20	20	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
		<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)</i>	50	28	22	20	22	33	18	37	3	75	43	15	46	4	76	45	15	47	5	76
		<i>Sindrome CLOVE (ORPHA140944; CLOVES syndrome)</i>	5	1	4	80	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	7

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)</i>	11	5	6	9	9	1	2	0	0	8	26	18	15	6	55	28	17	32	7	55
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0310	<i>Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)</i>	15	6	9	7	7	20	23	7	0	63	32	22	31	5	64	35	20	38	9	63
	RN0320	<i>Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)</i>	14	6	8	21	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	14
	RN0321	<i>Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)</i>	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9
	RN0322	<i>Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)</i>	5	3	2	60	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	6	3	0	17
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0190	<i>Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)</i>	225	119	106	39	7	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	4	5	3	0	26
	RN0200	<i>Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)</i>	61	42	19	28	2	0	2	0	0	12	1	3	0	0	17	4	6	2	0	27
	RN0210	<i>Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)</i>	67	33	34	58	42	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	17
	RN0220	<i>Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)</i>	23	15	8	61	4	48	17	52	17	71	51	17	52	17	75	55	17	60	22	79
	RN0230	<i>Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)</i>	41	10	31	15	0	49	15	52	7	74	56	14	56	11	80	60	10	59	33	80
	RNG251	<i>Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni</i>	6	4	2	33	17	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	10	2	0	27
		<i>Atresia colica (ORPHA1198; Colonic atresia)</i>	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		<i>Cloaca persistente</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		<i>Complesso OEIS (ORPHA93929; Cloacal exstrophy)</i>	3	2	1	33	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	11	10	0	27
		<i>Duplicazioni del tubo digerente (ORPHA238; Digestive duplication)</i>	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN0160	<i>Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)</i>	73	43	30	15	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	18
	RN0170	<i>Atresia del digiuno (ORPHA1201; Atresia of small intestine)</i>	5	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3
	RN0180	<i>Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)</i>	23	8	15	4	4	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	4	1	0	14

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)</i>	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE																						
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	101	35	66	49	4	29	13	28	0	75	38	13	37	3	76	47	13	46	18	81
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23	
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Bladder exstrophy)	29	20	9	24	31	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	13	12	0	47	
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	29	7	22	55	14	4	6	0	0	18	7	8	3	0	29	18	14	14	0	52
		<i>Disgenesia gonadica</i>	10	3	7	70	0	6	7	0	0	15	10	6	13	0	16	11	7	14	0	18
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)</i>	8	0	8	63	38	3	6	0	0	13	9	11	2	0	29	32	13	31	14	52
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)</i>	11	4	7	36	9	2	5	0	0	18	4	7	0	0	18	15	11	11	0	31
	RNG010	Pseudoermafroditismi	21	8	13	43	5	5	10	0	0	36	15	16	17	0	54	18	15	17	0	55
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	4	3	1	50	0	0	0	0	0	10	12	5	0	30	23	18	18	5	49	
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	10	0	10	0	80	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41	
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di (ORPHA3109; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)</i>	10	0	10	0	80	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO																						
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodisostosis)	3	1	2	0	0	4	6	0	0	13	24	17	13	11	47	24	16	15	11	47
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	105	49	56	5	14	1	5	0	0	39	2	6	0	0	40	11	7	9	0	43
	RNG050	Condrodistrofie congenite	134	58	76	1	11	3	9	0	0	48	11	15	3	0	63	15	17	8	0	79
		<i>Acondrogenesi (ORPHA932; Achondrogenesis)</i>	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	8
		<i>Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)</i>	63	29	34	0	17	0	2	0	0	14	5	13	0	0	63	10	14	5	0	63

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		<i>Condrodisplasia metafisaria</i> (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type;</i> <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type;</i> <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type;</i> <i>Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)</i>	2	1	1	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	11	
		<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>	7	4	3	14	0	3	8	0	0	23	10	11	6	0	29	14	14	7	1	42
		<i>Displasia metatropica</i> (ORPHA2635; <i>Metatropic dysplasia</i>)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	10	8	3	9	2	10	
		<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva</i> (ORPHA1159; <i>Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood</i>)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
		<i>Distrofia toracica asfissante</i> (ORPHA474; <i>Jeune syndrome</i>)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	
		<i>Encondromatosi multipla</i> (ORPHA296; <i>Enchondromatosis</i>)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
		<i>Esostosi multipla</i> (ORPHA321; <i>Multiple osteochondromas</i>)	39	17	22	0	5	11	14	5	0	48	23	15	20	0	55	27	18	22	0	79
		<i>Ipocondroplasia</i> (ORPHA429; <i>Hypochondroplasia</i>)	12	3	9	0	17	0	0	0	0	10	15	1	0	40	15	15	6	1	40	
		<i>Larsen sindrome di</i> (ORPHA503; <i>Larsen syndrome</i>)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
		<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i> (ORPHA800; <i>Schwartz-Jampel syndrome</i>)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
		<i>Sindrome camptomelica</i> (ORPHA140; <i>Campomelic dysplasia</i>)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	314	113	201	43	3	23	25	10	0	78	35	23	38	0	82	37	22	40	0	82
		<i>Buschke-Ollendorff sindrome di</i> (ORPHA1306; <i>Buschke-Ollendorff syndrome</i>)	2	0	2	0	0	24	24	24	0	48	62	5	62	57	66	62	5	62	57	67
		<i>Conrad-Hunermann-Happle sindrome di</i> (ORPHA35173; <i>X-linked dominant chondrodysplasia punctata</i>)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	16	14	16	2	29	18	12	18	6	29	
		<i>Discondrosteosi</i> (ORPHA240; <i>Léri-Weill dyschondrosteosis</i>)	31	11	20	26	0	9	12	7	0	45	21	15	15	1	56	23	15	18	2	56
		<i>Displasia craniometafisaria</i> (ORPHA1522; <i>Craniometaphyseal dysplasia</i>)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	
		<i>Displasia fibrosa</i> (ORPHA249; <i>Fibrous dysplasia of bone</i>)	12	2	10	17	8	29	21	28	2	64	39	18	37	10	64	43	19	40	10	72
		<i>Displasia gnatodifisaria</i> (ORPHA53697; <i>Gnathodiaphyseal dysplasia</i>)	5	3	2	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17	82

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	2	0	2	0	50	0	0	0	0	0	22	18	22	4	40	25	16	25	9	40
		Displasia spondilometafisaria (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	9	6	5	5	18	
		Ellis-van Creveld sindrome di (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	18	13	14	4	35	19	13	14	5	37
		Frank-Ter Haar sindrome di (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	0	2	2	2	
		Hajdu-Cheney sindrome di (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
		McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	9	3	6	44	11	4	3	3	0	10	6	4	5	0	14	13	11	8	3	39
		Osteodistrofia congenita non tipizzata	100	27	73	80	3	47	22	53	0	78	50	20	54	0	79	50	19	55	0	79
		Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	138	61	77	28	3	13	18	3	0	65	31	21	34	0	81	34	20	37	0	81
		Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	2	0	2	50	0	3	3	3	0	5	28	14	28	14	42	29	15	29	14	43
		Picnodisostosi (ORPHA763; Pycnodysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4	4
	RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	31	0	31	31	31
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	29	0	29	29	29
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE																						
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	100	55	45	9	5	2	6	0	0	39	8	10	4	0	51	11	10	8	0	52
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	237	2	235	58	3	3	7	0	0	59	8	9	6	0	59	16	13	13	0	61
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	764	414	350	9	7	1	4	0	0	37	10	11	7	0	66	12	11	9	0	67
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	5	2	3	20	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	2	8	8	4	1	22
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p)	18	8	10	11	0	0	0	0	0	4	10	1	0	44	12	15	5	0	47	

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	92	49	43	4	4	3	8	0	0	30	11	13	4	0	55	15	13	13	0	55
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	20	7	13	10	0	0	0	0	0	10	11	5	0	33	13	13	12	0	40	
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	68	50	18	3	3	3	10	0	0	66	12	14	7	0	67	14	15	8	1	70
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	20	4	16	5	10	12	17	0	0	48	40	17	41	9	73	44	17	46	11	77
		<i>Loeys-Dietz sindrome di</i> (ORPHA60030; <i>Loeys-Dietz syndrome</i>)	20	4	16	5	10	12	17	0	0	48	40	17	41	9	73	44	17	46	11	77
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	745	390	355	6	54	20	18	13	0	76	25	18	23	0	77	28	18	28	0	78
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	924	239	685	26	40	13	14	9	0	70	30	16	31	0	75	33	16	33	0	80
	RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	24	8	16	0	0	11	19	0	0	53	21	18	16	0	53	24	18	23	0	55
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	6	0	6	6	6
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo</i> (MOPD) (ORPHA324761; <i>Microcephalic primordial dwarfism</i>)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	6	0	6	6	6
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	9
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	6	0	6	6	6
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	19
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	23	18	5	26	4	0	2	0	0	10	5	10	1	0	50	13	13	10	0	51
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	3	0	33	0	0	0	0	0	5	4	7	0	8	10	4	8	7	15	15
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	6	3	3	0	0	0	0	0	0	6	7	4	0	18	10	4	10	5	18	18
		<i>Emiipertrofia congenita</i> (ORPHA2128; <i>Isolated hemihyperplasia</i>)	6	3	3	0	0	0	0	0	0	6	7	4	0	18	10	4	10	5	18	18
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	87	42	45	1	18	1	3	0	0	27	3	5	0	0	30	4	6	2	0	33
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	17	8	9	12	0	0	1	0	0	3	6	8	3	0	34	11	12	6	0	47

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	273	150	123	25	10	1	4	0	0	36	9	9	7	0	52	11	10	9	0	53
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	12	9	3	58	8	4	10	1	0	37	6	10	3	0	37	9	11	7	0	38
	RNG200	Amartomatosi multiple (ORPHA306498; PTEN hamartoma tumor syndrome)	19	8	11	0	21	22	22	21	0	70	28	23	28	0	70	30	22	29	2	70
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)</i>	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di (ORPHA122; Birt-Hogg-Dubè syndrome)</i>	6	4	2	0	50	43	18	38	21	70	48	16	47	21	70	49	15	47	26	70
		<i>Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)</i>	12	4	8	0	8	13	17	1	0	42	20	19	15	0	54	22	19	18	2	55
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	435	192	243	11	27	5	11	0	0	72	11	16	3	0	74	22	17	19	0	75
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	7	3	4	0	14	21	10	19	7	39	24	11	27	7	39	29	9	31	12	40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	34	18	16	35	12	3	9	0	0	39	6	10	1	0	40	16	15	12	0	61
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	11	6	5	0	0	29	12	29	0	54	40	17	36	15	67	45	17	47	15	71
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	6	5	4	0	13	6	5	4	2	13	
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	80	39	41	33	19	1	3	0	0	24	8	13	2	0	49	16	15	9	1	51
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	32	21	11	59	16	0	0	0	0	6	12	0	0	44	9	12	2	0	44	
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	14	8	6	0	0	1	3	0	0	10	13	7	13	0	27	15	6	14	4	28
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	1	4	2	4	1	6	6	3	7	2	8	
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	11	7	4	0	9	0	0	0	0	8	6	6	3	22	8	6	6	3	22	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	36	19	17	11	11	0	0	0	1	6	7	3	0	22	9	9	7	0	40	
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	131	79	52	11	2	1	6	0	0	51	9	12	4	0	59	12	13	7	0	63
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	13	7	6	8	0	0	1	0	0	2	7	6	5	1	20	8	6	6	1	20

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentiginos)	8	5	3	0	0	0	0	0	0	22	17	13	8	55	23	17	14	8	55	
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	2	0	2	2	2	
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	6	2	4	0	0	7	14	0	0	37	7	13	2	0	37	10	13	5	1	37
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	5	5	0	80	20	1	2	0	0	5	3	2	4	0	6	5	4	5	0	10
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	2	1	1	50	50	10	4	10	6	13	17	4	17	13	21	38	10	38	28	48
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	203	93	110	54	22	0	4	0	0	50	2	6	0	0	54	12	13	8	0	54
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	20	9	11	0	0	4	11	0	0	38	8	11	2	0	38	10	12	6	0	44
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	3	1	2	0	0	0	0	0	1	13	1	13	12	14	13	1	13	12	14	
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	11	8	3	0	0	0	1	0	0	3	12	15	1	0	38	12	15	3	0	38
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	25	6	19	4	4	0	0	0	0	6	9	1	0	27	8	10	3	0	27	
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	24	16	8	8	17	0	1	0	0	3	6	7	4	0	27	10	9	7	1	29
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	12	6	6	0	0	15	19	5	0	60	26	18	23	5	60	27	18	23	5	61
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	3	1	2	0	67	0	0	0	0	3	4	1	0	8	4	4	2	0	9	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	9	6	3	0	11	1	3	0	0	8	12	10	9	1	30	13	11	9	1	30
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	13	5	8	15	0	0	1	0	0	4	10	12	6	1	47	13	11	11	3	47
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	4	4	4	0	7	
	RNG095	Sindromi di waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	23	13	23	10	36	23	13	23	10	36	
	RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	5	1	4	60	40	3	4	1	0	9	19	10	24	6	30	35	4	35	31	40

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	TOTALE		7716	3432	4284	18	22	10	16	0	0	79	17	19	10	0	82	21	19	14	0	82
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																						
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	13	9	4	8	8	0	0	0	0	1	4	4	3	0	11	9	3	9	5	16
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	11	5	11	6	15	11	4	11	7	15
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	22	10	12	23	5	21	20	13	0	59	24	19	18	0	59	31	19	28	6	69
	TOTALE		37	19	18	19	8	13	18	1	0	59	16	17	8	0	59	22	18	14	5	69

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

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

NOTA 2A SONO STATE CONSIDERATE SOLO LE FORME PERSISTENTI

NOTA 2B ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI