

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2020

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale  
Maggiore Policlinico

A cura del:

*Centro di Coordinamento*



## 1. INTRODUZIONE

### MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

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

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

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2020, sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare: la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo.

## CENSIMENTO DEI CASI DI MALATTIA RARA PER MEZZO DELL' APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Da dicembre 2006 il Registro Lombardo Malattie Rare è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato, denominato *Rete Malattie Rare* (RMR), che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario* (CRS-SISS).

Il censimento dei casi di malattia rara viene svolto dagli specialisti dei Presidi della Rete accedendo all'applicativo RMR e compiendo le seguenti operazioni di base:

1. identificazione del cittadino per il quale si intende certificare una patologia, ed eventuale inserimento dei dati anagrafici (se il paziente non è un assistito lombardo e non ha mai avuto un accesso presso una struttura sanitaria lombarda integrata al SISS);
2. creazione della Scheda Diagnostica Individuale (di seguito indicata come scheda di diagnosi) con l'inserimento delle informazioni cliniche (diagnosi e modalità di diagnosi);
3. salvataggio in bozza della scheda di diagnosi; questa operazione è obbligatoria e serve per memorizzare i dati in una modalità ancora suscettibile a modifiche;
4. creazione del Piano Terapeutico Individuale, obbligatorio in caso di prima compilazione. Nel caso in cui non sia prevista alcuna terapia farmacologica si deve selezionare la voce: *Nessun Farmaco Previsto*;
5. salvataggio in bozza del documento appena creato; al termine è possibile pubblicare la scheda di diagnosi e il piano terapeutico correlato. Durante la pubblicazione dei documenti viene creata automaticamente anche la Certificazione di Malattia. Con la pubblicazione dei documenti i dati vengono archiviati definitivamente nel Registro Lombardo Malattie Rare; la scheda di diagnosi viene classificata come *pubblicata*. L'apposizione della firma digitale, richiesta all'atto della pubblicazione, fa acquisire alla scheda di diagnosi un valore certificativo.

Le schede in stato di *bozza* e le schede pubblicate possono essere ricercate e visualizzate nell'applicativo RMR accedendo ai tabpanel *Schede Repository* e *Schede Pubblicate* predisposti a seguito dell'identificazione del cittadino.

Una scheda di diagnosi in stato di *bozza* può essere modificata e, eventualmente, pubblicata; una scheda di diagnosi *pubblicata* può essere modificata o annullata: la modifica permette di creare un documento di tipo *sostitutivo*, che va a sostituire il precedente (è possibile modificare una scheda di diagnosi nei casi di: guarigione,

inserimento di nuove informazioni e patologia errata); l'annullamento permette di creare un documento di tipo *annullativo*, che va a sostituire il precedente.

#### INSERIMENTO DEI DATI RELATIVI ALLA TERAPIA FARMACOLOGICA (PIANO TERAPEUTICO)

Il Registro Lombardo Malattie Rare raccoglie le informazioni riguardo la prescrizione di farmaci per il caso di malattia rara censito; ogni scheda di diagnosi pubblicata ha già un piano terapeutico correlato, ma è possibile inserirne uno nuovo (per sostituire il precedente o perché scaduto): si deve accedere alla sezione delle schede pubblicate e visualizzare i documenti correlati, da qui è possibile inserire il nuovo piano terapeutico. In modo analogo alla scheda di diagnosi, anche la redazione del piano terapeutico richiede un primo salvataggio in una forma ancora suscettibile di modifiche (piano terapeutico in stato di *bozza*) e, successivamente, la pubblicazione con l'apposizione della firma digitale dello specialista prescrittore (piano terapeutico *pubblicato*).

#### ALTRE FUNZIONI DELL'APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Dopo la pubblicazione della scheda di diagnosi e del piano terapeutico, l'applicativo RMR mette a disposizione dello specialista le seguenti funzioni (presenti nel tabpanel della Scheda Diagnostica Individuale):

1. *visualizzazione della scheda di diagnosi in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Scheda Diagnosi";
2. *visualizzazione del Certificato di malattia in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Certificazione di Malattia"; si ricorda che il certificato viene emesso su istanza del paziente ai fini del rilascio dell'esenzione per malattia rara;
3. *visualizzazione del Piano Terapeutico in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Piano Terapeutico";
4. *visualizzazione del Piano Riabilitativo in formato PDF*, se presente, cliccando sul relativo tasto "Piano Riabilitativo".

#### GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

La gestione dei dati del Registro Lombardo Malattie Rare è uno dei compiti del Centro di Coordinamento. Le schede di diagnosi ed i piani terapeutici pubblicati dagli specialisti dei Presidi vengono innanzitutto *validati* dagli operatori del Centro di Coordinamento; i dati pubblicati e validati vengono quindi descritti in un *rapporto*, pubblicato sul sito web della Rete Regionale e diffuso a tutti i contatti della mailing-list; infine, per ciascun Presidio

di riferimento, viene prodotto un rapporto supplementare riguardo l'attività svolta per il Registro Lombardo Malattie Rare.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. consiste nell'invio del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) all'Istituto Superiore di Sanità.

I dati presentati in questo rapporto si riferiscono all'attività svolta dagli specialisti del Presidio, per mezzo dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 2020.

## 2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Peyvandi Flora [flora.peyvandi@policlinico.mi.it](mailto:flora.peyvandi@policlinico.mi.it)

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3  
24020 Ranica (Bergamo)  
telefono 035 45 35 304  
e-mail [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto:malattierare@pec.marionegri.it)

orari:  
dal lunedì al venerdì  
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



### 3. SPECIALISTI DEL PRESIDIO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMR

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), pubblicati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2020.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Aimi Giorgio	10	0 (0)	
Aliberti Stefano	15	21 (5)	
Ardissino Gianluigi	55	3 (0)	
Ardolino Gianluca Edoardo Domenico	1	1 (0)	
Arosio Maura	3	2 (2)	
Artoni Andrea	342	21 (16)	
Bana Cristina	31	29 (0)	
Barcellini Wilma	274	0 (0)	
Basilisco Guido	45	83 (14)	
Bassotti Alessandra Francesca	413	144 (63)	
Bedeschi Maria Francesca	515	9 (3)	
Belingheri Mirco	7	7 (0)	
Beretta Lorenzo	49	106 (66)	
Berrettini Alfredo	25	14 (5)	
Berti Emilio	145	150 (0)	
Boschetti Carla Lucia	9	8 (0)	
Brajkovic Simona	1	0 (0)	
Brena Michela	339	775 (323)	
Brisighelli Giulia	12	11 (0)	
Brusa Roberta	28	28 (21)	
Bucciarelli Paolo	1	0 (0)	
Cambiaghi Stefano	19	12 (5)	
Canazza Lorena	9	2 (0)	
Capone Valentina	2	1 (0)	
Cappellini Maria Domenica	480	594 (0)	
Carminati Guido	1	0 (0)	§
Caronni Monica	96	100 (17)	
Carrabba Maria Domenica Rosaria	120	208 (21)	
Cassin Ramona	2	0 (0)	
Cassinerio Elena	82	159 (43)	
Celano Rosaria	3	0 (0)	



Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Cerutti Roberta	10	7 (2)	
Cesaretti Claudia	28	0 (0)	
Chiodini Iacopo	2	0 (0)	
Clerici Bagozzi Donata	7	0 (0)	
Colombo Lorenzo	18	0 (0)	
Comi Giacomo Pietro	22	9 (0)	
Corona Fabrizia	116	106 (0)	
Corti Stefania	34	25 (2)	
Cresseri Donata Carmela	17	13 (1)	
D'angelo Emanuela Stefania	54	44 (4)	
Delledonne Giulia	14	2 (2)	§
Dellepiane Rosa Maria Franca Giovanna	56	119 (23)	
Dell'era Laura	0	4 (0)	
Di Cesare Antonio	56	112 (15)	
Di Fonzo Alessio Barnaba	44	51 (15)	
Dilena Robertino	2	2 (0)	
Edefonti Alberto	2	1 (0)	
Eller Vainicher Cristina	35	13 (0)	
Elli Luca	3	3 (2)	
Esposito Susanna	18	0 (0)	
Fabio Giovanna	48	19 (0)	
Fargion Silvia Rossana	75	8 (0)	
Ferrante Emanuele	27	43 (8)	
Filocamo Giovanni	49	55 (10)	
Fracanzani Anna Ludovica	24	3 (2)	
Fraquelli Mirella	19	21 (6)	
Furlan Francesca	42	113 (49)	
Gambini Donatella	5	0 (0)	
Gatti Loredana	10	0 (0)	
Gelmetti Carlo Mario	163	107 (0)	
Ghilardi Roberta	9	6 (1)	
Giani Marisa	63	0 (0)	
Giavoli Claudia	41	42 (18)	
Giuditta Marianna Romana Carmela	0	1 (0)	
Graziadei Giovanna	97	161 (17)	
Grifoni Federica Irene	100	101 (25)	
Grillo Paolo	153	9 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Guez Sophie Suzanne	51	2 (0)	
Laicini Emanuela Anna	2	6 (0)	
Lalatta Faustina	11	0 (0)	
Lanfranconi Silvia	48	18 (5)	
Lerario Alberto Mario Giovan	31	18 (0)	
Leva Ernesto	24	23 (0)	
Lucchi Tiziano Angelo	54	38 (5)	
Macchini Francesco	90	3 (0)	
Magri Francesca Maria Benedetta	16	16 (12)	
Mancuso Maria Elisa	30	1 (0)	
Mantovani Giovanna	37	33 (14)	
Marcon Alessia	14	65 (58)	§
Marra Giuseppina	2	4 (0)	
Martinelli Ida Marianna	1240	0 (0)	
Marzano Angelo Valerio	34	36 (12)	
Mastrangelo Antonio	32	15 (6)	
Meneri Megi	7	5 (5)	§
Menni Francesca	177	306 (82)	
Milani Donatella	210	2 (1)	
Minoia Francesca Serena	19	20 (10)	
Minoli Dario Guido	8	12 (5)	
Mirra Nadia Anna	6	6 (0)	
Moggio Maurizio Gualtiero	103	12 (0)	
Morandi Anna	15	22 (6)	
Morelli Valentina	16	11 (3)	
Morello William	1	1 (0)	
Moroni Gabriella	43	11 (1)	
Motta Irene	31	98 (21)	
Muratori Simona	532	600 (113)	
Nassisi Marco	1	0 (0)	§
Natacci Federica	205	0 (0)	
Nazzaro Gianluca	34	11 (11)	
Nebbia Gabriella	90	47 (1)	
Nuti Federica	7	33 (11)	
Origi Laura Giuseppina	450	389 (40)	
Orsi Emanuela	1	0 (0)	
Passamonti Serena Maria	2	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Passerini Patrizia	40	46 (13)	
Passoni Emanuela	30	5 (3)	
Patria Maria Francesca	2	5 (4)	
Penagini Roberto	190	21 (0)	
Petaccia Antonella	149	123 (17)	
Peverelli Lorenzo	39	22 (0)	
Peyvandi Flora	617	776 (620)	
Piatti Gioia Maria Carla	27	0 (0)	
Pietrogrande Maria Cristina	14	2 (0)	
Pravettoni Valerio	4	50 (12)	
Prelle Alessandro	21	0 (0)	
Primignani Massimo	7	0 (0)	
Rango Mario	5	3 (0)	
Reda Gianluigi	21	0 (0)	
Rivolta Federica	1	25 (19)	
Ronzoni Luisa	1	0 (0)	§
Rusconi Roberto	1	0 (0)	
Sajeva Anna	2	0 (0)	§
Santagostino Elena	973	3822 (118)	
Santaniello Alessandro	79	94 (31)	
Sciacco Monica	12	0 (0)	
Scuvera Giulietta	49	0 (0)	
Selicorni Angelo	184	0 (0)	
Spada Annamaria	13	4 (0)	
Tadini Gianluca	249	11 (0)	
Taroni Francesca	41	57 (6)	
Testa Sara	174	2 (0)	
Tresoldi Laura	83	0 (0)	
Valenti Luca Vittorio	2	0 (0)	
Velardo Daniele	1	2 (1)	
Vicenzi Marco	2	5 (0)	
Vigna Luisella Maria	3	0 (0)	
Vigone Barbara	27	38 (11)	
Vismara Elisabetta	161	0 (0)	
Zazzeron Laura	4	7 (3)	
<b>Totale</b>	<b>11.499</b>	<b>10.672 (2.086)</b>	

## Note

§ Primo accesso a RMR nel 2020

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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare	13.332
--	--------

---

<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	8
	modificate <sup>(2)</sup>	110
	non validate <sup>(3)</sup>	1.715
	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>11.499</b>

---

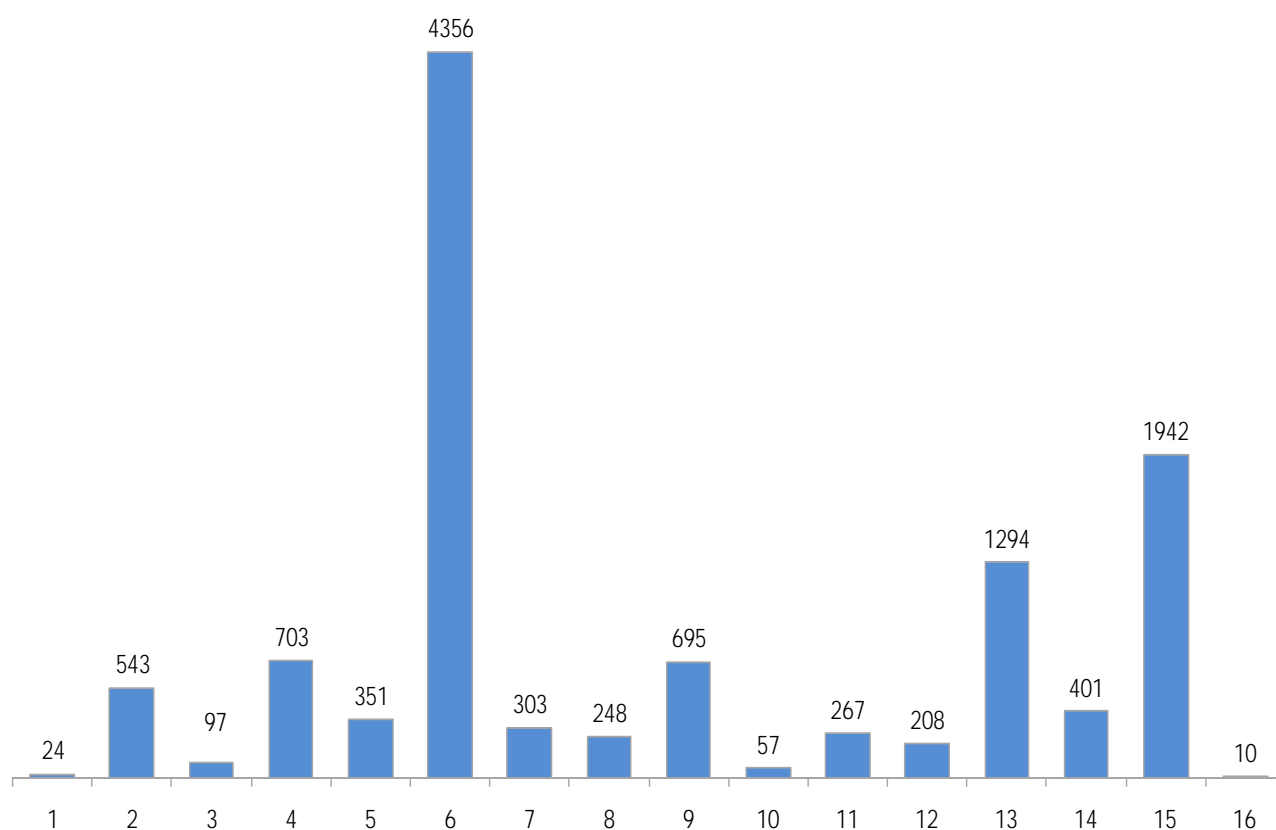
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

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

(3) *schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento (sono comprese le schede di diagnosi con patologia non più censita dal DPCM del 12 gennaio 2017: Waldman malattia di, Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di, Kawasaki sindrome di, Sprue Cellaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)*

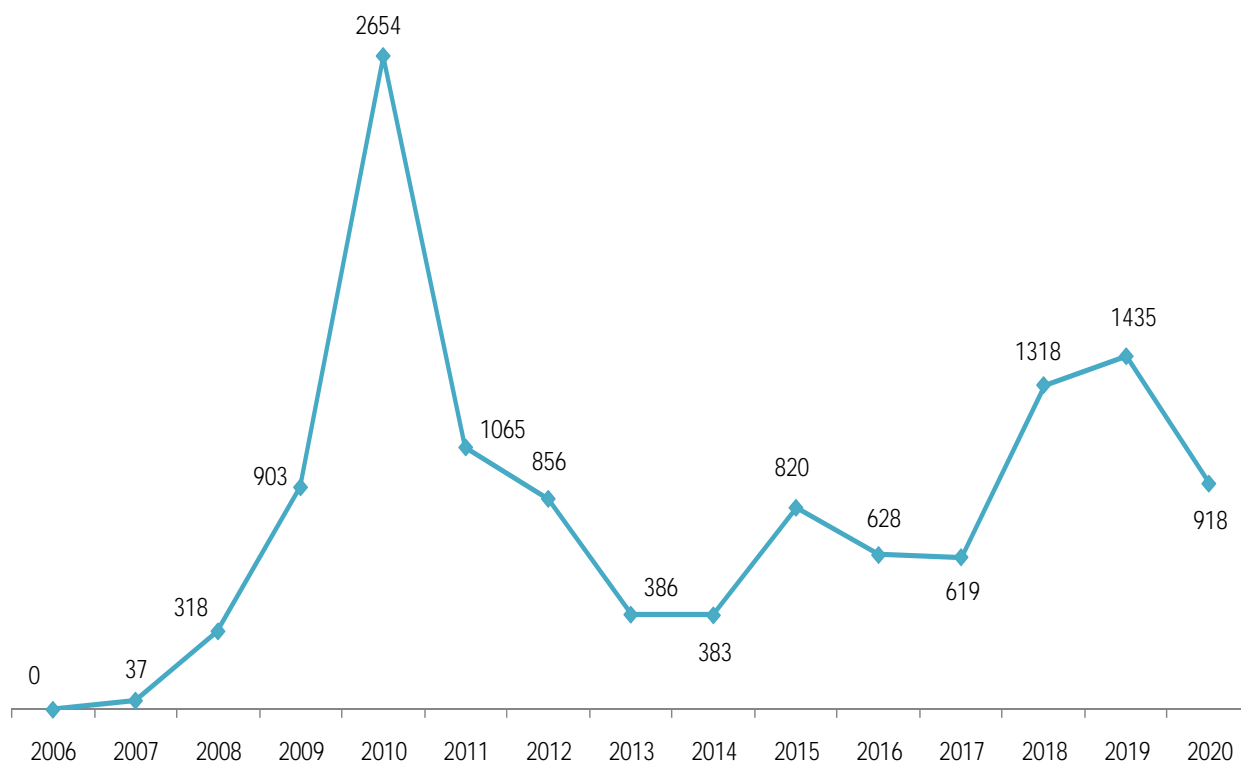
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

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



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

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



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

**7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (MALATTIE RARE ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/15)**

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0020	Whipple malattia di	5	3	2	100	20	45	6	48	35	50	48	3	48	44	52	55	11	50	45	76
	RA0030	Lyme malattia di	19	7	12	5	0	10	12	6	0	55	10	12	6	0	55	10	12	6	0	55
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	24	3	21	8	0	14	14	13	0	45	31	19	36	6	71	34	20	40	6	76
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	27	12	15	11	0	57	15	62	18	77	64	15	66	18	84	65	15	67	18	85
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	481	213	268	0	5	3	10	0	0	61	19	19	11	0	72	24	20	19	0	72
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	6	4	2	0	0	24	21	21	0	50	48	13	46	33	71	50	14	49	33	71
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	4	4	0	0	0	38	8	39	26	47	46	12	52	26	54	46	12	52	26	54
	RBG020	Complesso Carney	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	42	0	42	42	42	51	0	51	51	51
	RC0010	Deficienza di ACTH	6	4	2	83	0	5	11	0	0	29	5	11	0	0	29	15	14	14	0	34
	RC0020	Kallmann sindrome di	23	16	7	96	4	16	12	16	0	48	27	14	19	8	66	34	17	28	14	74
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	15	2	13	40	0	6	2	7	3	10	6	1	7	4	10	7	1	7	4	10
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RC0080	Lipodistrofia totale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RC0110	Crioglobulinemia mista	60	6	54	52	5	53	13	53	26	79	57	12	56	34	81	65	12	67	36	83
	RC0150	Wilson malattia di	22	14	8	86	0	8	9	5	1	45	9	9	7	1	45	15	12	14	1	53
	RC0160	Ipofofatasia	8	1	7	13	0	28	16	30	0	46	37	20	40	1	66	41	16	40	17	66
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	1	3	75	25	2	1	1	1	3	19	13	15	6	40	25	12	24	9	43
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	5	8	0	0	20	11	10	6	0	28
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	18	14	4	22	6	5	4	4	0	13	6	4	5	0	13	8	5	8	0	20
	RC0210	Behçet malattia di	82	38	44	72	16	29	15	31	0	71	37	14	36	3	72	41	14	40	3	72
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	46	21	25	4	9	35	16	31	0	73	41	14	39	14	73	45	13	45	23	73
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	62	34	28	95	29	18	12	17	0	58	31	15	28	6	66	39	15	38	6	77
	RC0243	Sindrome TRAPS	3	1	2	100	33	18	2	19	15	20	30	10	26	21	44	36	9	41	23	44
	RC0310	Sotos sindrome di	11	8	3	9	0	0	0	0	0	0	5	7	3	0	24	11	13	4	0	47
	RCG010	Conn sindrome di	3	1	2	33	33	36	15	37	17	54	39	16	44	17	55	41	17	45	19	60
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	13	3	10	38	0	13	16	6	0	51	24	17	23	0	51	33	19	36	6	62
	RCG030	Pollendocrinopatia autoimmune tipo I	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	15	0	15	15	15	43	0	43	43	43
	RCG030	Pollendocrinopatia autoimmune tipo II	6	3	3	50	0	32	16	31	5	58	36	18	37	6	61	38	17	39	8	62
	RCG030	Pollendocrinopatia autoimmune tipo III	6	2	4	50	0	33	14	34	12	50	40	11	37	29	61	45	10	47	29	61
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	3	3	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	2	2	1	5



## 7. (2/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	11	9	2	100	18	3	6	0	0	18	3	6	0	0	18	6	7	5	0	19
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)	3	3	0	100	0	3	4	0	0	8	3	4	0	0	8	6	5	5	0	13
	RCG040	Acidemia propionica (SNE)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	8	5	3	100	0	4	10	0	0	29	4	9	1	0	29	9	10	3	0	29
	RCG040	Albinismo	9	6	3	78	0	0	0	0	0	7	11	3	0	35	12	12	5	3	42	
	RCG040	Cistinosi	1	0	1	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6	
	RCG040	Cistinuria	15	10	5	93	33	4	4	2	0	14	5	7	3	0	26	12	12	8	2	52
	RCG040	Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)	10	2	8	100	0	20	16	27	0	39	20	16	27	0	39	20	16	27	0	39
	RCG040	Deficit Beta-Chetotilasi (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	5	3	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG040	Fanconi sindrome renale	5	4	1	60	0	3	4	1	0	11	4	4	3	0	11	16	7	18	4	24
	RCG040	Intolleranza alle proteine con lisinuria	1	1	0	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	14	0	14	14	14	14
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)	4	4	0	75	25	1	2	0	0	4	1	2	0	0	4	8	10	3	0	25
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	8	6	2	100	13	2	3	0	0	9	4	5	0	0	14	7	9	0	0	23
	RCG040	Sindrome da malassorbimento di metionina	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2
	RCG040	Tirosinemia tipo I (SNE)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	4	2	5	5
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	3	0	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	9	18	0	20	20
	RCG050	Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE)	10	3	7	90	0	0	1	0	0	4	1	1	0	0	4	1	1	1	0	5
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	2	0	2	100	50	4	2	4	2	6	19	11	19	8	30	25	9	25	16	34
	RCG060	Galattosemia (SNE)	4	2	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	3	3	0	0	0	1	0	1	0	1	2	1	2	1	3	2	1	2	1	4
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	6	5	1	33	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	10	5	5	3	0	13
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	22	13	9	86	14	31	20	30	0	69	36	21	37	0	71	42	21	43	4	76
	RCG060	Glicogenosi tipo 3	2	2	0	50	0	1	1	1	0	1	3	2	3	1	5	4	3	4	1	6

## 7. (3/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	42	0	42	42	42	42	0	42	42	42
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	32	0	32	32	32	
	RCG060	Iperossaluria primaria	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	0	3	3	3	0	3	3	3		
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani	2	0	2	0	0	45	9	45	36	53	68	4	68	64	72	68	3	68	65	71
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	7	4	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	1	0	10	
	RCG070	Abetalipoproteinemia	2	1	1	0	0	42	11	42	31	53	43	11	43	32	54	44	11	44	33	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	39	15	24	46	8	11	17	0	0	68	12	18	0	0	70	12	19	1	0	71
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	9	1	8	100	0	22	13	26	0	36	24	15	26	0	50	24	16	26	0	54
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica	4	2	2	75	0	30	13	31	11	47	45	11	46	31	57	45	10	47	31	57
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	19	15	4	0	0	28	11	27	13	56	40	8	41	27	57	40	8	41	27	57
	RCG070	Ipoalfalipoproteinemia familiare	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
	RCG070	Ipo betalipoproteinemia familiare	20	14	6	65	20	25	11	26	2	48	34	13	37	2	55	35	12	38	10	55
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di	3	1	2	0	67	19	9	18	9	30	34	12	31	20	50	34	13	31	20	52
	RCG070	Tangier malattia di	5	4	1	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE)	4	2	2	100	0	24	32	9	0	77	24	31	9	0	77	24	32	9	0	79
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)	2	0	2	100	50	45	16	45	29	61	46	17	46	29	62	52	22	52	30	74
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	2	2	0	100	0	44	23	44	21	67	56	15	56	41	70	56	15	56	41	70
	RCG076	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	1	0	1	0	0	69	0	69	69	69	88	0	88	88	88	88	0	88	88	88
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	2	1	1	100	0	48	21	48	27	68	54	25	54	29	78	68	10	68	58	78
	RCG080	Fabry malattia di	21	8	13	38	0	40	21	41	2	77	40	22	41	2	77	43	21	45	3	77
	RCG080	Gaucher malattia di	29	20	9	66	0	21	17	20	0	57	28	20	25	0	69	39	16	36	1	70
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	
	RCG084	Condrodisplasia punctata rizomelica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	8	2	6	100	0	4	9	0	0	27	4	9	0	0	27	4	9	1	0	27
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di	13	5	8	100	31	4	7	0	0	18	4	7	0	0	18	8	9	7	0	22

## 7. (4/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	3	3	0	0	0	33	6	36	25	38	34	6	36	25	40	36	3	36	33	40
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	11	9	2	18	9	41	17	41	11	65	45	18	49	12	65	45	18	49	12	65
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	79	57	22	4	4	48	14	49	18	83	50	14	51	18	83	53	14	55	18	84
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 2A	5	4	1	0	0	39	11	43	23	54	39	11	43	23	54	43	14	50	23	59
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 3	2	2	0	0	0	63	4	63	59	66	64	4	64	60	67	64	4	64	60	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 4	7	5	2	0	0	39	13	40	14	56	43	13	42	19	65	46	15	42	19	69
	RCG100	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)	7	0	7	0	29	38	13	40	19	60	41	14	42	19	64	43	12	42	30	65
	RCG100	Sindrome iperferritinemia-cataratta	9	7	2	0	0	43	12	40	21	68	44	12	41	22	68	46	9	44	33	68
	RCG102	Menkes sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RCG103	Ipmagnesemia ereditaria primitiva	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG110	Coproporfiria ereditaria	7	3	4	0	0	30	16	27	8	54	32	15	35	9	54	33	16	35	9	55
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	24	8	16	0	4	34	16	37	3	74	37	16	39	6	74	40	18	39	7	82
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	24	15	9	0	4	46	18	50	0	74	51	15	54	23	74	53	14	55	24	76
	RCG110	Porfiria eritropoietica congenita	2	2	0	0	0	3	1	3	2	4	54	2	54	52	56	54	2	54	52	56
	RCG110	Porfiria variegata	15	3	12	0	13	37	12	40	9	62	40	12	42	9	62	45	10	48	26	63
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	24	14	10	17	0	8	9	5	0	37	27	17	22	7	65	32	17	31	7	66
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	16	17	45	30	18	14	17	0	72	31	15	28	8	73	37	17	31	8	85
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3	1	1	0	100	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	11	0	11	11	11
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	2	2	0	0	0	26	13	26	13	39	27	13	27	14	39	27	13	27	14	39
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	8	6	2	0	25	47	27	46	0	86	48	26	47	6	87	50	25	51	7	89
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	3	1	2	33	33	45	14	42	29	63	46	14	43	31	64	55	12	51	42	71
	RCG160	Agammaglobulinemia	18	16	2	44	6	4	8	1	0	33	9	16	4	0	71	17	16	14	0	72
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	2	2	0	50	0	23	19	23	4	42	26	18	26	8	44	27	18	27	9	44
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	24	10	14	4	0	2	6	0	0	31	6	8	3	0	31	7	8	3	0	31
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	1	1	0	100	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	69	0	69	69	69
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	127	54	73	65	11	28	19	24	0	75	37	20	37	3	76	41	19	42	4	87
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento	6	3	3	100	0	5	5	2	0	15	8	6	7	0	16	15	6	16	6	22
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	10	5	5	30	10	3	5	1	0	17	13	11	9	3	33	26	10	28	9	39
	RCG160	Wiskott-Aldrich sindrome di	1	1	0	0	0	14	0	14	14	14	18	0	18	18	18	44	0	44	44	44

## 7. (5/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	14	6	8	93	0	10	5	10	1	17	10	5	10	1	17	10	5	11	1	17
	RCG161	CINCA sindrome	3	1	2	100	0	9	6	6	3	17	27	16	17	15	50	27	16	17	15	50
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	3	1	2	100	33	17	0	17	16	17	21	2	21	19	24	21	2	21	19	24
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	23	10	13	39	0	35	15	36	16	74	41	17	42	17	81	49	18	53	17	82
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	1	1	0	0	0	54	0	54	54	54	55	0	55	55	55	56	0	56	56	56
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	3	2	1	33	33	21	11	20	8	36	26	13	21	14	44	35	10	40	21	44
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	239	101	138	5	11	8	12	3	0	61	8	13	3	0	61	13	13	8	0	62
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	22	6	16	23	18	40	15	42	17	73	41	16	43	17	79	47	15	49	19	82
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	9	3	6	44	0	27	25	13	3	77	28	25	17	3	78	29	25	17	3	78
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	6	5	6	1	10	17	16	17	1	32
	RD0081	Mastocitosi sistemica	105	50	55	94	4	46	18	47	0	81	52	16	55	15	85	54	15	57	16	87
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	109	37	72	39	2	10	12	5	0	64	14	15	7	0	64	34	13	34	7	68
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	34	18	16	21	44	12	14	5	0	53	27	15	28	2	61	36	14	37	2	65
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	10	10	10	0	20
	RDG010	Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi	1	1	0	0	100	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18	19	0	19	19	19
	RDG010	Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
	RDG010	Piruvato chinasi deficit di	25	13	12	8	48	12	15	8	0	65	19	15	19	0	65	30	17	23	4	65
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	227	123	104	4	31	21	18	17	0	71	31	17	31	0	74	35	16	35	0	75
	RDG010	Talassemia intermedia	78	27	51	81	6	16	19	5	0	68	24	21	23	0	68	40	16	39	0	69
	RDG010	Talassemia major	93	37	56	96	2	0	1	0	0	4	0	1	0	0	4	39	10	41	0	58
<b>1C</b>	RDG010	Talassemie	299	141	158	48	1	10	14	2	0	61	13	17	2	0	75	35	13	35	0	77
	RDG020	Afibrinogenemia	6	3	3	0	17	24	25	18	0	61	43	17	36	23	69	47	18	45	25	73
	RDG020	Antitrombina deficit di	59	20	39	0	22	10	17	0	0	68	32	16	29	10	68	33	16	31	11	72
	RDG020	Disfibrinogenemia	20	9	11	0	20	5	13	0	0	46	37	16	37	12	68	38	15	37	12	68
<b>1B</b>	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	493	235	258	0	15	22	22	20	0	78	40	17	39	4	78	48	17	46	12	87
	RDG020	Emofilia A	800	754	46	79	18	1	7	0	0	77	15	17	8	0	83	34	20	34	0	95
	RDG020	Emofilia B	146	135	11	69	8	2	7	0	0	56	15	16	9	0	71	31	21	32	0	90
	RDG020	Fattore V deficit di	21	10	11	10	5	0	0	0	0	0	22	19	18	0	65	28	22	27	0	72
	RDG020	Fattore V e fattore VIII deficit combinato di	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	36	23	36	13	59	54	5	54	49	59
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G2010A eterozigosi combinata	110	54	56	0	4	22	25	17	0	77	41	17	40	11	78	41	17	41	11	78

## 7. (6/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	48	15	33	0	2	18	21	8	0	78	36	14	35	16	79	36	14	35	16	79
	RDG020	Fattore VII deficit di	86	39	47	14	5	0	1	0	0	10	28	20	26	0	78	34	21	30	1	87
	RDG020	Fattore X deficit di	7	4	3	0	14	0	0	0	0	5	5	6	0	15	9	4	9	3	15	
	RDG020	Fattore XI deficit di	45	21	24	0	7	0	1	0	0	10	33	17	34	4	76	39	18	39	4	76
<b>1B</b>	RDG020	Fattore XII deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	35	0	35	35	35	
	RDG020	Fattore XIII deficit di	5	3	2	60	40	0	0	0	0	22	14	17	2	41	28	10	30	17	42	
	RDG020	Plasminogeno deficit di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66	
	RDG020	Proteina C deficit di	298	132	166	0	10	15	20	0	0	66	36	17	34	0	80	42	17	41	7	81
	RDG020	Proteina S deficit di	406	152	254	0	13	18	21	0	0	79	39	16	38	3	82	42	17	41	4	93
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	13	3	10	0	15	16	24	0	0	75	46	14	40	21	75	46	14	41	21	75
	RDG020	Von Willebrand malattia di	453	189	264	45	11	1	7	0	0	73	27	19	23	0	82	40	21	39	0	89
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di	1	0	1	0	100	0	0	0	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67	
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	27	5	22	0	7	9	18	0	0	59	36	21	39	6	70	38	19	40	6	70
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	7	6	1	0	14	3	8	0	0	23	16	19	1	0	53	22	23	8	1	56
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	31	10	21	6	3	23	21	18	0	66	34	21	28	7	83	38	21	33	8	83
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	2	3	0	60	21	14	15	13	49	22	14	15	13	49	27	14	19	14	49
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	23	12	11	0	0	75	9	77	46	89	75	9	77	46	89	76	10	78	46	91
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	2	1	1	100	0	6	6	6	0	12	16	15	16	1	31	31	0	31	31	31
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	4	5	89	22	43	26	49	3	78	50	23	49	6	79	53	22	50	6	81
	RF0030	Leigh malattia di	6	3	3	67	0	7	12	0	0	32	8	11	4	0	33	15	10	12	3	34
	RF0081	Atrofia multisistemica	15	8	7	87	33	60	8	59	44	72	63	9	62	44	75	63	8	64	47	75
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	34	16	18	94	6	48	19	54	0	77	53	14	56	26	79	63	14	63	26	85
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	68	32	36	57	3	67	11	70	37	87	68	11	71	40	88	69	11	71	40	89
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	68	0	68	68	68
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	2	2	0	50	0	9	5	9	4	13	10	3	10	7	13	14	4	14	10	18
	RF0140	West sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	16	11	5	81	19	69	8	68	55	81	72	8	71	57	86	72	8	71	57	86
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	4	3	1	25	25	48	19	42	31	77	51	19	46	32	81	51	19	46	32	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	2	1	0	0	34	9	32	25	46	36	11	32	25	50	55	11	48	46	70
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	0	2	50	0	48	5	48	43	52	49	3	49	46	52	50	4	50	46	53
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	9	8	1	0	0	20	17	21	0	58	31	19	34	6	58	34	19	35	6	58

## 7. (7/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	12	5	7	0	0	39	11	40	20	56	41	10	44	20	59	46	9	46	32	59
	RF0270	Cogan sindrome di	7	3	4	71	14	33	14	26	19	64	34	14	27	20	65	38	15	40	20	65
	RF0280	Cheratocono	135	87	48	0	0	28	10	27	5	61	31	11	30	13	66	35	11	34	14	70
	RF0290	Congiuntivite lignea	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	33	32	33	1	64	33	32	33	1	65
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	4	2	2	50	25	33	13	30	20	53	41	14	45	20	55	42	14	46	20	55
	RF0370	Fahr malattia di	2	1	1	100	0	67	5	67	62	71	70	6	70	64	76	71	6	71	65	77
	RF0411	Sindrome della persona rigida	5	0	5	100	20	37	6	37	27	44	38	6	39	27	46	44	6	46	32	51
	RFG040	Atassia di Friedreich	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	20	0	20	20	20	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	2	0	2	50	0	49	6	49	43	55	51	6	51	45	57	52	5	52	47	57
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	7	6	1	86	0	1	1	1	0	2	4	1	4	2	6	15	10	18	3	35
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile	1	0	1	100	0	15	0	15	15	15	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 2	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	17	0	17	17	17
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	2	1	1	50	0	53	5	53	48	58	58	8	58	50	66	64	10	64	54	73
	RFG060	Neuropatia tomaculare	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38	42	0	42	42	42
	RFG070	Miopatia central core	2	2	0	50	50	28	9	28	19	36	38	9	38	29	47	44	4	44	40	48
	RFG070	Miopatia centronucleare	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	25	0	25	25	25	50	0	50	50	50
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari	4	1	3	0	0	3	4	1	0	10	10	8	9	0	22	14	13	13	0	31
	RFG070	Miopatia minicore/multi-minicore	5	4	1	0	20	25	15	25	8	43	41	11	39	26	61	41	11	39	26	61
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	5	3	2	20	0	26	12	31	10	43	33	9	34	16	43	34	10	34	16	44
	RFG070	Miopatia miotubulare	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RFG070	Miopatia nemalinica	4	2	2	0	0	27	26	23	0	61	28	28	24	0	65	34	24	35	0	65
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	2	1	1	0	50	23	21	23	2	44	46	30	46	16	75	46	29	46	17	75
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	17	10	7	18	24	33	18	33	4	77	49	17	50	10	77	49	17	50	11	77
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	8	7	1	13	0	18	14	15	1	44	28	18	27	8	52	29	19	27	8	52
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	5	4	1	80	20	7	6	5	2	18	10	9	5	2	24	13	12	6	2	33
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	22	11	11	0	18	33	18	31	14	66	45	17	41	20	69	47	15	42	20	69
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	3	1	2	0	0	61	9	66	49	68	66	12	73	49	76	66	12	73	49	76
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	27	17	10	0	4	32	16	33	0	68	40	15	38	2	69	42	13	38	23	71

## 7. (8/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	5	2	3	0	20	48	11	43	40	70	58	14	50	44	77	59	14	52	44	77
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	2	1	1	0	50	22	13	22	9	34	31	5	31	26	35	32	5	32	27	36
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	3	3	0	0	33	7	7	2	2	16	23	4	25	17	27	24	3	25	20	27
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	4	2	2	0	0	37	13	41	18	49	40	12	44	22	52	41	12	44	23	53
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	3	1	2	0	0	22	20	17	0	48	32	14	27	18	51	33	14	29	18	52
	RFG101	Miastenia gravis	5	3	2	80	0	57	20	70	24	76	57	20	70	24	76	64	11	70	45	76
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RFG110	Distrofia dei coni	6	3	3	0	0	27	19	24	0	57	42	25	37	1	78	47	21	45	13	78
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	4	2	2	0	0	22	12	21	7	39	35	14	34	17	54	40	13	43	18	55
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	3	1	2	0	0	20	11	15	10	35	21	10	15	13	35	22	10	15	14	36
	RFG110	Retinite pigmentosa	28	15	13	0	0	38	20	43	5	75	46	22	50	6	84	51	19	51	9	85
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9	9
	RFG110	Stargardt malattia di	11	5	6	0	9	47	20	52	5	66	52	21	63	6	68	56	17	65	18	72
	RFG110	Usher sindrome di	3	1	2	0	33	35	18	38	11	56	36	19	40	11	56	41	20	50	13	59
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	8	1	7	0	0	32	18	37	0	56	39	11	39	22	59	40	11	39	23	60
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	66	0	66	66	66	68	0	68	68	68
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	12	2	10	0	0	44	18	47	11	71	49	18	53	13	71	51	18	55	13	72
	RFG140	Distrofia corneale stromale	3	1	2	0	0	20	21	6	4	50	25	20	14	7	53	27	22	14	9	57
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	3	3	0	0	0	38	5	36	33	45	40	6	36	36	49	41	7	36	36	51
	RFG160	Distonie primarie	4	2	2	100	0	12	6	10	6	22	13	6	11	6	23	13	6	12	6	23
	RG0010	Endocardite reumatica	256	134	122	83	1	8	3	8	2	43	8	3	8	2	44	12	5	12	3	47
	RG0020	Poliangiote microscopica	13	7	6	100	8	55	22	62	11	83	56	22	62	11	83	56	22	63	13	83
	RG0030	Poliarterite nodosa	9	4	5	67	11	30	23	15	6	64	31	25	15	6	68	34	24	18	6	71
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangeite	31	12	19	65	19	47	18	50	13	80	50	17	53	15	80	54	17	56	15	81
	RG0060	Goodpasture sindrome di	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	23	0	23	23	23
	RG0070	Granulomatosi con poliangeite	23	8	15	52	22	46	17	46	4	76	48	18	52	7	76	51	17	53	9	76
	RG0080	Arterite a cellule giganti	89	29	60	69	2	72	8	72	55	88	73	8	73	55	88	74	8	75	58	88
	RG0090	Takayasu malattia di	31	2	29	68	6	43	17	46	11	75	46	18	51	11	75	52	15	54	12	76
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	2	5	0	0	29	9	29	19	43	29	9	29	19	43	38	9	45	24	48
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	2	0	2	100	50	55	15	55	40	70	56	15	56	41	71	57	16	57	41	72
	RG010	Porpora trombotica trombocitopenica	84	24	60	0	43	40	14	41	15	73	44	12	46	19	73	47	12	47	23	74

## 7. (9/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	2	1	1	100	0	19	2	19	17	20	19	2	19	17	20	22	2	22	20	23
2	RH0011	Sarcoidosi	6	3	3	100	0	37	16	35	17	61	37	17	35	17	61	43	17	51	18	61
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	8	0	8	8	8
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	131	72	59	0	2	47	19	48	2	84	51	19	54	3	85	55	17	55	18	88
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	64	40	24	36	3	27	15	26	0	64	32	14	30	0	65	33	14	30	0	66
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	48	21	27	98	10	32	16	29	0	80	38	14	38	6	80	40	16	38	13	85
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	12	6	6	67	0	9	4	10	0	14	10	4	11	3	14	13	3	13	7	18
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	10	6	4	100	30	38	26	38	0	83	40	25	41	4	84	46	23	46	8	84
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	42	26	16	24	26	57	10	56	32	81	58	9	57	38	81	63	10	62	47	81
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	12	12	0	23
	RJG010	Acidosi tubulare renale	6	4	2	100	0	1	1	1	0	3	1	1	1	0	3	13	9	17	0	22
	RJG010	Barter sindrome di	6	2	4	67	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	8	6	6	0	17	
	RJG010	Dent sindrome di	3	3	0	33	100	2	3	0	0	6	2	3	0	0	6	5	1	6	4	6
	RJG010	Gitelman sindrome di	15	7	8	87	13	7	6	5	0	20	7	6	5	0	20	13	5	14	4	22
	RJG020	Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig	3	1	2	100	0	50	30	60	10	81	50	30	60	10	81	52	28	60	14	81
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	31	22	9	100	0	45	21	48	10	75	45	21	48	12	76	52	19	59	13	81
	RJG020	Glomerulopatia C3	4	3	1	75	0	9	4	8	6	15	10	4	10	6	16	14	2	15	11	16
	RJG020	Glomerulopatia da fibronectina	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	32	0	32	32	32
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	16	7	9	100	19	30	19	26	2	73	30	19	26	2	73	34	17	33	14	76
	RL0030	Pemfigo	216	87	129	99	0	53	14	53	16	84	53	14	53	16	84	56	14	56	18	88
	RL0040	Pemfigoide bolloso	397	186	211	97	1	69	18	74	0	98	71	15	74	4	98	72	15	76	5	99
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	51	21	30	98	2	60	17	64	10	87	61	16	65	11	88	64	17	68	12	89
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	73	11	62	97	7	52	16	55	8	80	54	16	57	8	81	56	16	58	8	82
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	64	14	50	88	25	42	24	50	2	85	44	23	50	2	86	48	22	54	12	86
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	4	3	1	100	0	40	11	41	26	53	43	11	44	28	54	45	12	45	30	59
	RM0010	Dermatomiosite	75	22	53	45	9	32	25	31	1	78	33	26	31	1	79	40	24	41	3	85
	RM0020	Polmiosite	47	18	29	47	2	50	19	54	7	86	52	18	56	7	88	54	18	57	13	88
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	0	1	100	0	45	0	45	45	45	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RM0030	Connettivite mista	42	10	32	55	7	38	15	42	6	67	41	15	45	7	69	47	14	48	9	79



## 7. (10/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RM0040	Fascite eosinofila	4	1	3	25	50	60	10	64	43	69	61	10	65	43	69	66	4	66	62	72
	RM0050	Fascite diffusa	3	0	3	100	33	74	8	72	66	85	74	8	72	66	85	77	7	76	69	85
	RM0060	Policondrite ricorrente	2	2	0	50	50	63	6	63	57	68	63	5	63	58	68	64	5	64	59	68
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	1	1	0	0	0	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14	35	0	35	35	35
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	3	2	1	33	0	64	4	62	61	70	69	5	67	65	76	70	5	68	65	76
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	221	22	199	97	12	45	14	45	7	83	50	15	48	8	84	57	14	57	8	87
	RM0121	Sindrome SAPHO	2	0	2	100	0	50	1	50	49	51	61	2	61	59	62	64	2	64	62	66
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RN0040	Joubert sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	5	10	5	15	12	7	12	5	19
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	16	15	13	48
	RN0100	Peters anomalia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0110	Aniridia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	4	3	1	0	0	13	19	3	0	45	14	18	5	0	45	25	21	24	1	50
	RN0130	Morning glory anomalia di	3	0	3	0	33	0	0	0	0	0	29	15	21	17	50	29	15	21	17	50
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	10	7	3	40	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	0	17
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	160	84	76	45	9	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	4	5	3	0	26
	RN0200	Hirschsprung malattia di	5	2	3	80	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	3
	RN0210	Atresia biliare	23	9	14	52	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	0	17
	RN0240	Ermafroditismo vero	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	18	11	20	4	30	41	8	45	30	49
	RN0260	Focomelia	4	3	1	0	0	12	21	0	0	48	39	10	40	28	49	40	10	40	28	50
	RN0280	Acrodisostosi	2	0	2	0	0	7	7	7	0	13	29	18	29	11	47	29	18	29	11	47
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	0	3	100	0	5	7	0	0	15	9	10	4	0	24	11	11	6	1	26
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	1	1	0	0	6	6	6	0	11	13	0	13	13	13	15	2	15	13	16
	RN0320	Gastroschisi	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	0	4
	RN0321	Sindrome Prune Belly	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	0	9
	RN0322	Onfalocele	2	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	1	4	3	0	5
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	634	147	487	17	40	13	14	10	0	70	31	15	31	0	74	34	14	34	1	80
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	8	0	8	8	8
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	5	6	6	1	6	5	6
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31

## 7. (11/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	2	2	0	3	6	5	6	1	10
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	
	RN0430	Poland sindrome di	85	48	37	0	15	4	10	0	0	48	23	19	21	0	72	25	19	22	0	72
	RN0490	Weaver sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RN0500	Cutis Laxa	3	1	2	0	0	4	6	0	0	13	14	20	1	0	42	15	19	3	1	42
	RN0510	Incontinentia pigmenti	22	1	21	5	0	0	0	0	0	20	20	24	0	62	22	20	28	0	63	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	6	3	3	83	33	0	0	0	0	28	22	23	5	72	33	21	33	9	72	
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	1	4	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	3	3	2	1	8	
	RN0550	Darier malattia di	35	18	17	60	3	20	9	19	0	44	35	17	35	6	73	41	16	42	14	79
	RN0560	Discheratosi congenita	1	0	1	0	0	0	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	111	62	49	68	40	1	7	0	0	61	11	15	5	0	82	16	16	11	0	87
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile	3	1	2	67	0	0	0	0	0	35	20	48	7	50	37	19	49	10	51	
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	7	2	5	86	57	14	35	0	0	100	28	37	0	0	105	32	38	9	0	105
	RN0610	Ipoplasia focale dermica	3	1	2	33	0	0	0	0	0	15	12	17	0	28	17	10	18	4	28	
	RN0620	Pachidermoperiostosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	26	10	16	12	4	23	21	14	0	65	42	20	42	6	75	43	19	42	10	75
	RN0640	Aplasia congenita della cute	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	1	4	0	0	0	0	0	0	5	5	2	0	12	7	8	2	0	21	
	RN0680	Turner sindrome di	16	0	16	63	0	1	3	0	0	9	11	10	9	0	39	20	14	20	0	47
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	0	5	20	0	0	0	0	0	5	6	1	0	16	6	7	1	0	18	
	RN0710	MELAS sindrome	5	1	4	80	0	7	14	0	0	34	9	18	0	0	46	10	18	0	0	46
	RN0720	MERRF sindrome	15	8	7	33	0	53	12	55	18	71	58	13	58	19	76	59	14	58	20	77
	RN0750	Sclerosi tuberosa	12	6	6	0	0	1	2	0	0	6	20	19	13	0	57	21	19	13	0	62
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	1	0	0	0	16	0	16	16	16	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	10	10	10	0	20	22	21	22	1	42	
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	26	11	15	4	8	0	0	0	0	1	2	6	0	0	30	5	9	1	0	33
	RN0850	CHARGE associazione	17	6	11	6	0	0	0	0	0	4	8	1	0	27	7	8	2	0	27	
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	20	9	11	60	35	2	8	0	0	34	14	14	10	1	42	20	14	14	2	48
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RN0910	Goldenhar sindrome di	16	8	8	0	0	2	8	0	0	32	14	18	5	0	50	17	16	10	0	50

## 7. (12/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0	3	0	0	12	17	0	0	37	13	17	2	0	37	14	16	2	2	37
	RN0940	Sindrome Kabuki	5	5	0	0	0	0	0	0	1	10	10	6	0	27	12	9	8	1	27	
	RN0950	Kartagener sindrome di	38	14	24	34	21	2	4	0	0	23	18	18	10	0	59	24	19	22	0	59
	RN0960	Maffucci sindrome di	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN1010	Noonan sindrome di	37	23	14	3	0	2	6	0	0	29	9	13	2	0	51	10	13	3	0	51
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	27	0	27	27	27	
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	3	2	1	0	0	3	5	0	0	10	19	22	8	0	50	20	22	8	1	51
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7	
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	6	4	2	0	0	1	1	0	0	3	18	17	17	0	38	18	17	17	0	38
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	4	2	2	0	0	1	1	0	0	2	9	7	8	2	18	10	7	9	2	18
	RN1170	Sindrome proteus	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14	
	RN1190	Sindrome nail-patella	10	5	5	0	0	18	20	9	0	60	31	17	31	6	60	31	17	31	6	61
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	9	6	5	3	17	11	6	11	4	19	
	RN1220	Stickler sindrome di	19	7	12	0	0	14	20	1	0	53	25	18	26	0	53	28	17	29	0	53
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	31	20	11	68	16	0	0	0	0	6	11	0	0	35	8	11	1	0	35	
	RN1270	Williams sindrome di	48	26	22	2	8	5	10	0	0	30	13	13	7	0	55	19	12	21	0	55
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	6	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN1320	Marfan sindrome di	15	9	6	0	0	14	18	0	0	50	20	17	24	0	50	21	18	26	0	56
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	10	4	6	0	0	1	2	0	0	6	17	14	13	0	44	18	13	14	4	45
	RN1350	Alagille sindrome di	10	7	3	60	10	4	11	1	0	37	6	11	3	0	37	10	11	7	0	38
	RN1360	Alport sindrome di	81	34	47	10	7	8	9	5	0	39	13	11	10	1	51	18	11	15	3	52
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	3	3	0	0	0	0	0	0	14	8	13	0	27	17	6	14	11	28	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	5	5	0	0	0	0	0	0	6	8	2	0	22	7	8	3	0	22	
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	5	3	2	20	0	6	12	0	0	29	11	10	7	2	29	14	9	13	2	29
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	2	1	0	0	0	0	0	0	15	16	6	2	37	16	15	8	4	37	

## 7. (13/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1530	Leopard sindrome	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	11	9	10	0	25	14	7	11	8	25
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	3	0	3	0	0	0	0	0	0	5	7	1	0	15	12	8	17	1	18	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	10	5	5	0	0	8	15	0	0	38	10	15	1	0	38	13	17	4	0	44
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19	
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	4	2	2	100	50	0	0	0	0	13	12	9	2	32	21	17	19	4	44	
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RN1810	Estrofia vescicale	31	20	11	19	32	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	14	12	0	47	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	11	1	10	64	18	8	12	0	0	36	27	14	21	13	54	33	14	33	17	55
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	0	5	0	0	0	0	0	1	18	20	4	0	46	19	19	5	1	46	
	RNG030	Acrocefalosindattilia	2	1	1	0	0	12	12	12	0	23	12	12	12	0	23	13	13	13	0	26
	RNG030	C sindrome	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	11	0	11	11	11
	RNG030	Hallerman-Streiff sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	20	
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	20	0	20	20	20	
	RNG040	Crouzon malattia di	2	2	0	0	0	22	22	22	0	43	22	22	22	0	43	32	14	32	18	45
	RNG040	Disostosi cleidocranica	10	2	8	0	0	1	3	0	0	10	21	17	20	0	52	22	17	21	0	52
	RNG050	Acondroplasia	30	16	14	0	13	0	0	0	0	9	18	0	0	63	13	19	1	0	63	
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	
	RNG050	Displasia pseudoreumatoide progressiva	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
	RNG050	Distrofia toracica asfissiante	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2	
	RNG050	Encondromatosi multipla	1	0	1	0	0	3	0	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	
	RNG050	Esostosi multipla	35	16	19	0	6	12	14	5	0	48	25	14	22	0	55	30	17	30	0	79
	RNG050	Ipocondroplasia	5	0	5	0	20	0	0	0	0	22	18	33	0	40	29	13	33	4	40	
	RNG050	Kniest displasia	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG050	Schwartz-Jampel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RNG050	Sindrome camptomelica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11	
	RNG060	Buschke-Ollendorff sindrome di	2	0	2	0	0	24	24	24	0	48	62	5	62	57	66	62	5	62	57	67
	RNG060	Conradi-Hunermann-Happle sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	
	RNG060	Discondrosteosi	11	5	6	0	0	8	9	4	0	25	28	15	25	2	56	28	15	26	2	56
	RNG060	Displasia craniometafisaria	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	

## 7. (14/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG060	Displasia fibrosa	7	1	6	0	14	15	10	8	2	33	28	13	23	10	55	32	14	31	10	55
	RNG060	Displasia gnatodiasfarica	5	3	2	0	0	17	24	7	0	64	53	24	47	15	82	55	24	48	17	82
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RNG060	Hajdu-Cheney sindrome di	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	2	1	1	0	50	0	0	0	0	7	7	7	0	14	28	11	28	17	39	
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	15	6	9	13	20	16	16	12	0	46	26	15	23	2	47	29	14	35	2	48
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	62	23	39	0	5	10	15	3	0	65	32	20	36	0	70	34	19	38	0	70
	RNG060	Osteopetrosi	2	1	1	50	0	3	3	3	0	5	29	13	29	16	42	30	14	30	16	43
	RNG070	Ittiosi cheratinopatica	9	4	5	44	44	0	0	0	0	7	10	0	0	33	13	11	9	2	35	
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	78	37	41	83	24	0	0	0	4	15	19	4	0	61	25	21	21	0	77	
	RNG070	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata	1	1	0	100	100	0	0	0	0	15	0	15	15	15	22	0	22	22	22	
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	8	2	6	100	0	0	0	0	0	19	15	16	0	46	24	17	17	4	52	
	RNG070	Ittiosi X-linked	53	53	0	79	4	0	1	0	10	19	21	12	0	78	22	21	14	0	78	
	RNG070	Netherton sindrome di	10	5	5	90	40	0	0	0	0	5	5	4	0	15	19	13	20	0	36	
	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)	13	12	1	0	0	5	11	0	0	37	8	12	2	0	37	10	12	3	0	39
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	136	66	70	4	7	1	4	0	0	26	10	12	6	0	58	11	12	7	0	59
	RNG093	Emipertrofia congenita	2	0	2	0	0	0	0	0	0	7	2	7	5	8	7	2	7	5	8	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	86	53	33	1	5	1	5	0	0	36	11	10	9	0	52	12	10	9	0	53
	RNG101	Coloboma congenito corioretinico	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	8	6	2	100	0	5	9	0	0	29	23	14	20	8	51	38	13	33	19	64
	RNG121	Moebius sindrome di	9	4	5	0	44	0	0	0	0	2	4	1	0	12	5	6	1	0	20	
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	14	5	9	57	14	0	0	0	1	32	15	36	8	53	34	16	38	11	56	
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	46	24	22	28	20	37	18	39	0	75	46	16	49	0	76	48	16	51	4	76
	RNG142	Sindrome CLOVE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	9	4	5	0	0	0	0	0	0	29	18	32	4	55	29	18	32	4	55	

## 7. (15/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica	60	38	22	80	50	0	0	0	0	0	13	13	7	0	50	22	15	20	1	60
	RNG200	Birt-Hogg-Dubè sindrome di	2	1	1	0	0	15	15	15	0	30	46	2	46	44	47	46	1	46	45	47
	RNG200	Cowden malattia di	6	1	5	0	0	30	14	36	0	42	40	8	41	28	54	42	8	43	29	55
	RNG251	Cloaca persistente	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG251	Complesso OEIS	3	2	1	67	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	11	10	0	27
	RNG262	Disgenesia gonadica	3	0	3	67	0	5	7	0	0	15	10	7	15	0	16	22	7	18	15	32
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	14	0	14	64	21	1	3	0	0	13	14	16	3	0	45	36	9	37	20	52
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG264	Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di	10	0	10	0	80	0	0	0	0	0	23	7	22	17	41	24	6	23	18	41
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	5	5	20	0	4	4	3	0	14	9	5	8	1	20	13	6	13	6	29
<b>Totale Schede di Diagnosi</b>			<b>11499</b>																			

## LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

**NOTA 1A** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009**NOTA 1B** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011**NOTA 1C** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016**NOTA 1D** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016**NOTA 1E** LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016**NOTA 2** ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archiviae e Validae	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RA0020	Whipple malattia di	5	6	2
RA0030	Lyme malattia di	19	1	1
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	24	2	0
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	27	3	3
RBG010	Neurofibromatosi	491	2	0
RBG020	Complesso Carney	1	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	6	8	5
RC0020	Kallmann sindrome di	23	45	10
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	0	0	0
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	0	0	0
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	15	6	0
RC0050	Leprecaunismo	0	0	0
RC0070	Deficienza congenita di zinco	1	2	1
RC0080	Lipodistrofia totale	1	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	60	69	3
RC0150	Wilson malattia di	22	38	5
RC0160	Ipofosfatasia	8	1	0
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	6	0
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	5	0	0
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	18	4	1
RC0210	Behçet malattia di	82	73	9
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	46	2	0
RC0241	Febbre mediterranea familiare	62	59	4
RC0243	Sindrome TRAPS	3	3	0
RC0250	Costello sindrome di	0	0	0
RC0290	Schnitzler sindrome di	0	0	0
RC0310	Sotos sindrome di	11	1	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	3	1	0
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	13	9	2
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	13	6	1
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	100	241	54
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	16	53	15
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	43	40	13
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	7	12	3

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	105	98	18
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0	0
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	13	18	8
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	1	1
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	1	1	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	3	4	1
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	50	57	17
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	2	7	2
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0	0
RCG084	Malattie perossisomiali	1	0	0
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	0	0	0
RCG090	Mucopolipidosi	0	0	0
RCG091	Oligosaccaridosi	0	0	0
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	8	9	5
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	13	32	8
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	0	0	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	123	5	1
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	0	0	0
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	1	0	0
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	1	2	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	96	4	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	33	15	0
RCG140	Mucopolisaccaridosi	2	8	2
RCG150	Istiocitosi croniche	13	1	0
RCG160	Immunodeficienze primarie	189	266	37
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	20	19	5



Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	24	9	1
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	3	1	0
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	0	0	0
RD0010	Sindrome emolitico uremica	239	15	1
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	22	7	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	9	4	1
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	1	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	105	176	52
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	872	1092	114
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	3020	4619	478
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	35	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	31	2	1
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	5	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	23	0	0
RDG051	Neutropenie congenite	2	2	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	9	3
RF0030	Leigh malattia di	6	9	2
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	0	0	0
RF0081	Atrofia multisistemica	15	18	5
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	34	33	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	68	43	8
RF0110	Sclerosi laterale primaria	1	0	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	2	1	0
RF0140	West sindrome di	1	1	0
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	16	16	2
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	4	1	1
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	0	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	2	1	0
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	9	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0
RF0220	Behr sindrome di	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	12	0	0
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0	0
RF0250	Emeralopia congenita	0	0	0
RF0260	Oguchi sindrome di	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	7	6	1
RF0280	Cheratocono	135	0	0
RF0290	Congiuntivite lignea	2	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	4	3	1
RF0320	Coroidite multifocale	0	0	0
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0	0
RF0370	Fahr malattia di	2	3	1
RF0411	Sindrome della persona rigida	5	5	1
RFG030	Gangliosidosi	0	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	11	23	2
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	1	2	1
RFG050	Atrofie muscolari spinali	2	1	1
RFG060	Neuropatie ereditarie	3	2	1
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	22	3	1
RFG080	Distrofie muscolari	57	11	1
RFG090	Distrofie miotoniche	41	0	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	6	6	3
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	56	1	1
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	8	0	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	1	0	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	18	0	0
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0	0
RFG160	Distonie primarie	4	4	2
RG0010	Endocardite reumatica	256	262	23
RG0020	Poliangioite microscopica	13	13	7
RG0030	Poliarterite nodosa	9	6	2
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangeite	31	24	3
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0	0
RG0070	Granulomatosi con poliangeite	23	14	2
RG0080	Arterite a cellule giganti	89	86	11
RG0090	Takayasu malattia di	31	30	3
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	7	0	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	2	5	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	84	0	0
RH0011	Sarcoidosi	8	9	3
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	1	3	1
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0	0
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	0	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0	0
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	131	0	0
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	64	23	0
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	48	82	12
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	12	9	1

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	10	14	6
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	2	7	1
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	42	10	1
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	2	0	0
RJG010	Tubulopatie primitive	30	32	2
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	55	60	11
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	0	0	0
RL0030	Pemfigo	216	255	39
RL0040	Pemfigoide bolloso	397	421	62
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	51	71	18
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	73	93	32
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	64	67	24
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	4	4	1
RM0010	Dermatomiosite	75	39	6
RM0020	Polimiosite	47	25	1
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	1	0
RM0030	Connettivite mista	42	33	7
RM0040	Fascite eosinofila	4	1	0
RM0050	Fascite diffusa	3	4	1
RM0060	Policondrite ricorrente	2	1	0
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	1	0	0
RM0110	Miosite a corpi inclusi	3	1	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	221	314	83
RM0121	Sindrome SAPHO	2	2	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	0
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	0	0	0
RN0040	Joubert sindrome di	2	0	0
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0	0
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	3	2	2
RN0100	Peters anomalia di	1	0	0
RN0110	Aniridia	1	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	4	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	3	0	0
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	10	5	1
RN0170	Atresia del digiuno	0	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	1	0	0
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	160	123	10
RN0200	Hirschsprung malattia di	5	4	0
RN0210	Atresia biliare	23	19	2
RN0240	Ermafroditismo vero	3	5	2

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RN0260	Focomelia	4	0	0
RN0270	Deformità di Sprengel	0	0	0
RN0280	Acrodisostosi	2	0	0
RN0290	Camptodattilia familiare	0	0	0
RN0300	Sindrome da regressione caudale	3	10	3
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0	0
RN0320	Gastroschisi	2	0	0
RN0321	Sindrome Prune Belly	2	0	0
RN0322	Onfalocele	2	0	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	634	155	57
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	0	0	0
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0	0
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	2	0	0
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	0	0
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	2	0	0
RN0401	Cohen sindrome di	0	0	0
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	1	0	0
RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0	0
RN0430	Poland sindrome di	85	0	0
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	0	0	0
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	0	0	0
RN0490	Weaver sindrome di	1	0	0
RN0500	Cutis Laxa	3	0	0
RN0510	Incontinentia pigmenti	22	1	0
RN0520	Xeroderma pigmentoso	6	6	1
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	5	0	0
RN0550	Darier malattia di	35	39	12
RN0560	Discheratosi congenita	1	0	0
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	111	181	45
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	0	0	0
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	3	6	2
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	7	11	4
RN0610	Ipoplasia focale dermica	3	1	0
RN0620	Pachidermoperiostosi	1	0	0
RN0630	Pseudoxantoma elastico	26	3	2
RN0640	Aplasia congenita della cute	3	0	0
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	0	0	0
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	0	0
RN0680	Turner sindrome di	16	18	8
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	5	3	1
RN0710	MELAS sindrome	5	6	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RN0720	MERRF sindrome	15	5	0
RN0740	Ivemark sindrome di	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	12	0	0
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	1	0	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	2	0	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	0
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0	0
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	0	0
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	26	1	1
RN0850	CHARGE associazione	17	1	1
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	20	29	5
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	16	0	0
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0	0
RN0930	Holt-Oram sindrome di	3	0	0
RN0940	Sindrome Kabuki	5	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	38	16	5
RN0960	Maffucci sindrome di	2	0	0
RN0970	Marshall sindrome di	0	0	0
RN0980	Meckel sindrome di	0	0	0
RN1000	Nager sindrome di	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	37	1	0
RN1020	Opitz sindrome di	0	0	0
RN1021	Sindrome FG	0	0	0
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	2	0	0
RN1040	Pfeiffer sindrome di	1	0	0
RN1060	Roberts sindrome di	0	0	0
RN1070	Robinow sindrome di	0	0	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	3	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	1	0	0
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	0	0	0
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	1	0	0
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	6	0	0
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	4	0	0
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0	0
RN1170	Sindrome proteus	1	0	0
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0	0
RN1190	Sindrome nail-patella	10	0	0
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	3	0
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	5	0	0
RN1220	Stickler sindrome di	19	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	1	0	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	31	36	6
RN1270	Williams sindrome di	48	1	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	10	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	15	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	10	0	0
RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0	0
RN1350	Alagille sindrome di	10	11	2
RN1360	Alport sindrome di	81	8	3
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	0	0
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0	0
RN1400	Cockayne sindrome di	0	0	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	10	0	0
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	0	0	0
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	0	0	0
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	1	0	0
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0	0
RN1480	Ipomelanosi di Ito	5	5	1
RN1500	Kid sindrome	0	0	0
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	0	0
RN1530	Leopard sindrome	4	0	0
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0	0
RN1560	Neu-Laxova sindrome di	0	0	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	3	0	0
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	10	0	0
RN1630	Sindrome acrocallosa	0	0	0
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	1	0	0
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	1	0	0
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0	0
RN1700	Sjógren-Larsonn sindrome di	4	15	4
RN1710	Tay sindrome di	0	0	0
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	0	0	0
RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	0	0
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	0	0
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0	0
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	0	0	0
RN1780	Char sindrome di	0	0	0
RN1810	Estrofia vescicale	31	17	3
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	0	0	0
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	0	0	0
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RNG010	Pseudoermafroditismi	11	9	3
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	5	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	6	0	0
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	13	0	0
RNG050	Condrodistrofie congenite	79	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	113	4	0
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	159	333	90
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)	13	3	1
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	136	8	1
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0	0
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	2	0	0
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	86	3	1
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	1	0	0
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	8	13	3
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0	0
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	9	0	0
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	14	12	7
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	0	0	0
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	56	16	4
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0	0
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	60	112	43
RNG200	Amartomatosi multiple	8	0	0
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	4	5	1
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0	0
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	0	0	0
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	18	14	6
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	10	0	0
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	0	0
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0	0
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	10	2	0
<b>Totale</b>		<b>11.499</b>	<b>10.672</b>	<b>1.629</b>



