

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2021

Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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; 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) 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 2021, sono uniformemente riconosciute 900 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 900 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 2021.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Spedali Civili	Tincani	Angela	angela.tincani@unibs.it
Osp. dei bambini	Badolato	Raffaele	raffaele.badolato@unibs.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

orari:
dal lunedì al venerdì
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 17



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 2021.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Accorsi Patrizia	60	106 (6)	
Affatato Stefania	48	84 (74)	
Agosti Chiara	103	354 (35)	
Airo Paolo	155	140 (4)	
Alberici Antonella	19	19 (13)	
Alberici Federico	15	16 (0)	
Alberti Daniele	2	2 (0)	
Andreoli Laura	43	74 (0)	
Arisi Maria Chiara	15	20 (3)	
Badolato Raffaele	34	96 (14)	
Bassissi Stefania	0	1 (0)	
Battaglia Silvia	10	10 (0)	
Bazzani Chiara	49	95 (7)	
Belotti Angelo	11	11 (1)	
Benussi Alberto	3	3 (0)	
Bertoni Elisa	23	20 (7)	
Boccaletti Valeria	12	22 (8)	
Boroni Giovanni	49	28 (13)	
Borroni Barbara	57	35 (0)	
Bossini Nicola	1	1 (0)	
Bottelli Chiara	2	2 (0)	
Bozzola Giordano	1	0 (0)	
Braga Osvaldo	956	4 (0)	
Brezzi Andrea	79	1 (0)	
Brunelli Piercarlo	1	0 (0)	
Bulotta Anna Lavinia	15	13 (1)	
Calzavara Pinton Piergiacomo	7	5 (1)	
Cancelli Valeria	3	0 (0)	§
Cappelli Carlo	39	9 (0)	
Carbone Cecilia	204	83 (18)	
Carli Orsola	1	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Cartella Stefania	1	0 (0)	
Cattalini Marco	53	86 (6)	
Cavazzana Ilaria	72	84 (0)	
Ceruti Paolo	389	41 (14)	
Codella Maria	30	29 (0)	
Contra Luciano	119	21 (0)	
Cortinovis Roberta	31	29 (13)	
Cottini Elisabetta	1	1 (0)	
Cristiano Alessandra	15	4 (0)	
Cutri' Maria Rosa	128	15 (8)	
D'adda Mariella	1	1 (0)	
Dalceggio Daniela	1	1 (0)	
Dallera Nadia	13	18 (0)	
Danzi Paola	7	0 (0)	
De Maria Giovanni	60	20 (0)	
De Previde Prato Daniela Maria	5	6 (1)	
Delbarba Andrea	79	56 (14)	
Delbarba Elisa	9	9 (0)	
D'ippolito Carmelita	1	0 (0)	
Dotta Laura	2	2 (1)	
Econimo Laura	24	41 (20)	
Faletti Sofia	16	1 (1)	
Filippini Matteo	55	61 (0)	
Filosto Massimiliano	524	441 (0)	
Folsi Veronica Maria	18	17 (0)	
Forbice Eliana Maria Teresa	30	1 (0)	
Franceschini Franco	127	211 (4)	
Franzoni Alessandra	6	0 (0)	
Frassi Micol	137	219 (6)	
Fredi Micaela	23	29 (0)	
Fuoti Maurizio Giuseppe	36	41 (7)	
Galli Jessica	4	1 (0)	
Gambara Silvia	3	6 (2)	
Gandolfo Federico	35	4 (0)	
Gandossi Elena	14	0 (0)	
Gerardi Maria Chiara	3	15 (0)	
Giacche' Mara	80	2 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Giambroni Lucilla	13	25 (0)	
Giordano Lucio	39	82 (10)	
Gorio Chiara	43	51 (14)	
Gorla Roberto	21	27 (0)	
Grassi Veronica	2	0 (0)	
Grazzani Livia	5	2 (0)	
Gregorini Gina Alessandra	85	47 (0)	
Gualdi Giulio	7	5 (1)	
Gualeni Chiara	27	33 (10)	
Lazzaroni Maria Grazia	5	6 (1)	
Licini Massimo	42	1 (0)	
Lougaris Vassilios	132	142 (31)	
Maffeis Marianna	19	6 (0)	
Maione Vincenzo	72	88 (20)	
Manerba Alessandra	0	2 (2)	§
Manganoni Ausilia Maria	13	0 (0)	
Marchina Eleonora	13	0 (0)	
Marini Fiorella	3	0 (0)	§
Martelli Paola	32	56 (3)	
Martini Giuliana	159	51 (6)	
Materia Valeria	2	2 (1)	
Meini Antonella	12	8 (0)	
Mescia Federica	4	5 (5)	
Micheli Roberto	373	40 (0)	
Miliani Susanna	5	1 (0)	
Milito Giuseppe	17	17 (4)	
Mingotti Chiara	24	14 (9)	
Missale Guido	46	26 (7)	
Modina Denise	77	0 (0)	
Molinaro Anna	2	2 (2)	§
Monari Paola	13	21 (10)	
Morello Enrico	1	0 (0)	
Morescalchi Francesco	1	0 (0)	
Motta Mario	1	0 (0)	
Muiesan Maria Lorenza	5	0 (0)	
Nalli Cecilia	19	46 (0)	
Nascimbeni Giuseppe	4	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Nascimbeni Riccardo	72	1 (0)	
Notarangelo Lucia Dora	164	168 (53)	
Offer Chiara	2	2 (0)	
Orizio Paolo	18	11 (0)	
Padoan Rita	3	1 (0)	
Parissenti Ilaria	4	4 (0)	
Pasolini Giorgio	107	44 (0)	
Pasolini Maria Pia	3	3 (0)	
Pasquini Luisa	3	0 (0)	
Peli Annalisa	1	0 (0)	
Perazzolli Gabriele	29	46 (20)	
Piantoni Silvia	1	3 (0)	
Pigozzi Marie Graciella	24	6 (0)	
Pilotta Alba	212	64 (16)	
Pilotto Andrea	1	1 (0)	
Pirola Ilenia	14	2 (0)	
Pizzolante Teodoro	198	0 (0)	
Polcini Carlo	18	1 (0)	
Poli Loris	66	90 (57)	
Poli Piercarlo	3	20 (11)	
Pontoglio Sara	1	1 (0)	
Porta Fulvio	3	4 (0)	
Porteri Enzo	1	0 (0)	
Rao Renata	1	0 (0)	§
Ravelli Alberto	11	6 (0)	
Ribolla Rossella	3	0 (0)	
Ricci Francesca	112	193 (20)	
Rizzi Emanuela	56	1 (0)	
Rodriguez Perez Maria Del Carmen	12	5 (0)	
Ronconi Maurizio	1	0 (0)	
Rossi Andrea	4	3 (0)	
Rossi Mariateresa	30	67 (10)	
Sala Raffaella	57	90 (11)	
Salveti Massimo	1	0 (0)	
Salviani Chiara	94	112 (3)	
Saullo Maura	16	0 (0)	§
Scaini Patrizia	22	3 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Scalvini Tiziano	2	1 (0)	
Soncini Elena	1	1 (0)	
Soresina Annarosa	170	108 (25)	
Spinelli Elide	20	1 (0)	
Spinoni Vania	0	3 (2)	§
Tacchetti Maria Chiara	2	0 (0)	
Taglietti Marco	110	155 (0)	
Tamanini Silvia	16	32 (0)	
Tantucci Claudio	10	4 (0)	
Taraborelli Mara	1	1 (0)	
Timpano Silvana	2	18 (9)	
Tincani Angela	10	10 (1)	
Tonegatti Luca Giacomo	4	0 (0)	
Toniati Paola	172	186 (27)	
Turano Raffaele	1	0 (0)	
Venturini Marina	401	302 (3)	
Vianelli Monica	4	4 (0)	
Viardi Luigi	7	0 (0)	
Viola Battista	31	10 (0)	
Volonghi Irene	112	190 (57)	
Zani Roberta	121	162 (0)	
Zeni Letizia	5	5 (5)	
Zingarelli Stefania	31	30 (0)	
Zinzini Enrica	5	0 (0)	
Totale	8.113	5.748 (768)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2021

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 9.798

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	4
	modificate ⁽²⁾	26
	non validate ⁽³⁾	1.655
	validate ⁽⁴⁾	8.113

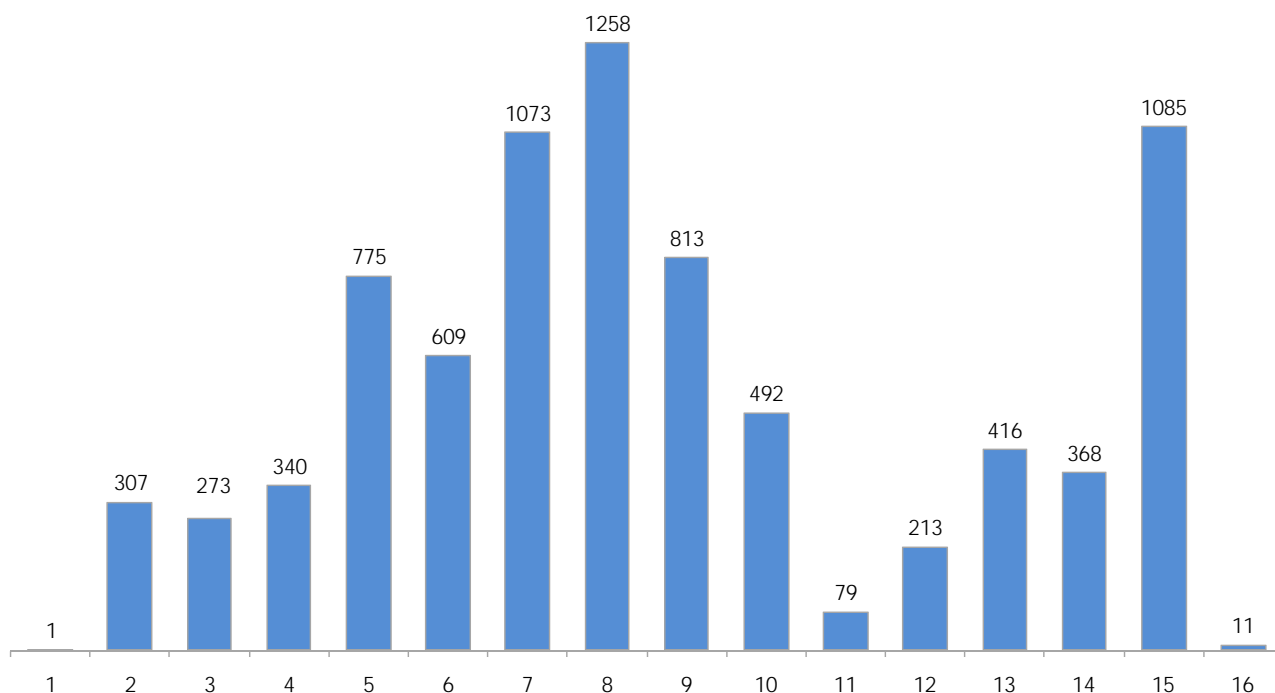
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

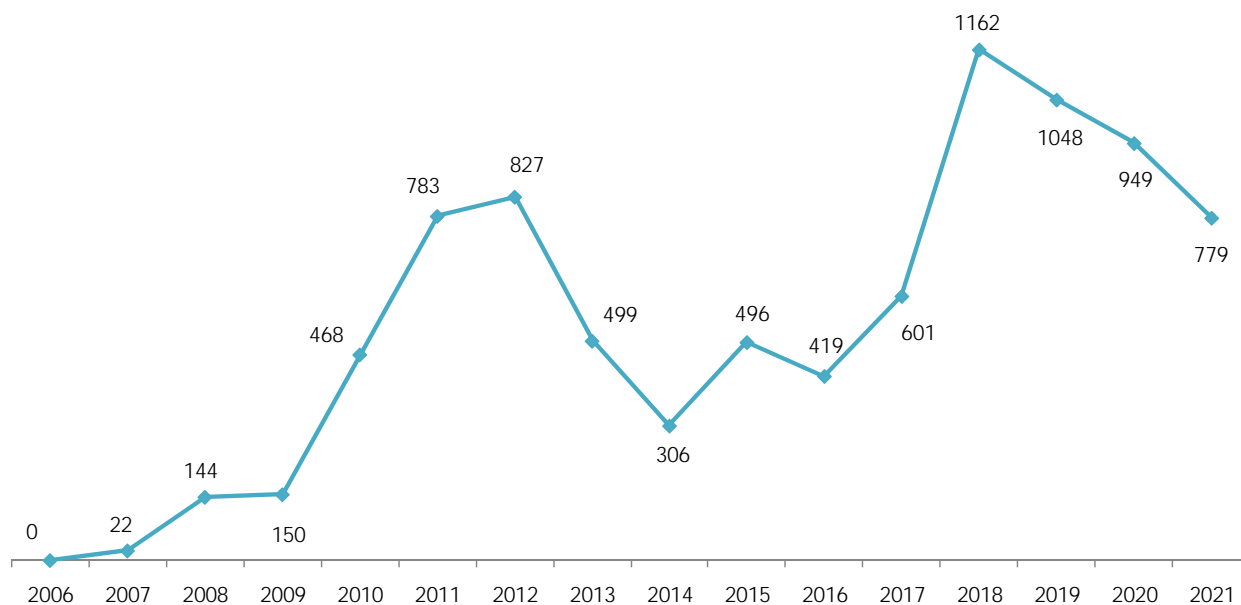
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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 ReLMaR (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0030	Lyme malattia di	1	1	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	49	0	49	49	49
	RB0010	Wilms tumore di	4	2	2	0	0	3	2	4	1	5	3	2	4	1	5	5	2	6	2	8
	RB0020	Retinoblastoma	2	0	2	50	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	26	12	26	14	37
	RB0050	Poliposi familiare	26	10	16	4	0	40	17	44	13	69	42	18	44	13	69	48	15	51	14	74
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	7	5	2	43	0	25	21	16	0	58	41	21	51	13	66	44	23	51	13	71
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	223	108	115	0	0	3	9	0	0	69	12	16	4	0	76	20	18	14	0	82
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	2	0	2	0	0	55	4	55	51	59	56	3	56	53	59	57	4	57	53	60
	RBG020	Complesso Carney	3	3	0	0	0	16	14	14	0	34	22	17	14	6	45	23	17	15	8	46
	RBG021	Lynch sindrome di	40	16	24	0	0	42	10	41	28	75	46	13	45	28	76	49	13	49	29	76
	RC0010	Deficienza di ACTH	5	2	3	20	0	16	20	0	0	48	17	20	5	0	48	20	20	14	0	53
	RC0020	Kallmann sindrome di	19	19	0	68	0	18	8	15	0	34	19	7	16	13	34	39	15	43	18	68
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21
	RC0022	Iponadismo ipogonadotropo congenito	7	6	1	71	0	13	10	15	0	30	16	6	15	12	30	25	13	18	12	49
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	14	1	13	36	0	7	1	8	5	10	8	1	8	6	10	9	2	9	6	12
	RC0060	Werner sindrome di	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RC0110	Crioglobulinemia mista	70	23	47	67	0	60	14	62	27	87	62	13	64	30	87	66	12	68	41	88
	RC0150	Wilson malattia di	5	5	0	100	0	10	3	11	4	12	11	4	12	4	14	18	12	14	8	42
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	2	0	2	100	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	7	6	7	1	13
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	125	58	67	14	1	40	19	41	0	82	41	20	42	0	82	46	19	46	0	84
	RC0210	Behçet malattia di	121	65	56	82	3	30	17	29	1	73	34	17	33	4	84	36	17	38	6	84
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	202	43	159	100	9	38	13	35	11	68	40	13	39	11	72	46	13	47	11	79
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	10	6	4	90	20	8	13	3	0	44	15	15	8	2	48	17	15	13	2	48
	RC0243	Sindrome TRAPS	6	4	2	100	0	6	6	3	0	19	30	17	28	8	53	39	17	40	15	60
	RC0290	Schnitzler sindrome di	4	1	3	75	0	57	21	60	30	80	59	20	62	33	80	60	21	63	33	80
	RC0310	Sotos sindrome di	4	1	3	0	0	1	1	0	0	3	8	4	9	3	13	10	6	9	4	18
	RCG010	Conn sindrome di	7	4	3	29	0	43	17	54	18	61	49	14	56	19	62	55	6	57	43	63
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	5	2	3	40	0	45	13	45	31	66	45	14	45	31	68	58	8	54	51	68
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	15	8	7	40	0	1	3	0	0	7	4	4	5	0	11	6	4	6	0	14
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	4	1	3	25	0	16	13	12	2	36	16	12	14	2	36	18	13	15	3	38
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	7	1	6	43	0	37	15	39	7	59	47	13	43	27	63	55	12	59	34	68
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	162	30	132	7	1	34	16	32	0	74	43	16	44	1	80	46	14	46	16	80

7. (2/13)

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 glutarica non tipizzata	1	1	0	100	0	35	0	35	35	35	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	2	1	1	100	0	2	2	2	0	3	21	13	21	8	33	21	12	21	9	33
	RCG040	Albinismo	4	3	1	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	5	4	4	0	11
	RCG040	Alcaptonuria	2	1	1	100	0	38	8	38	30	45	45	0	45	45	45	58	4	58	54	62
	RCG040	Cistinuria	16	10	6	94	0	17	13	15	0	47	26	14	24	0	48	38	18	35	1	82
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
	RCG040	Iperprolinemia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7
	RCG050	N-acetil-gluttamato-sintetasi (NAGS) deficit di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RCG060	Galattosemia (SNE)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	15	8	7	73	0	29	16	32	0	53	34	15	36	0	54	43	17	47	0	65
	RCG060	Glicogenosi tipo 4	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	9	5	4	0	0	24	19	27	2	65	36	17	28	19	66	39	17	28	19	68
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	12	0	12	12	12
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	1	0	1	100	0	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33
	RCG070	Ipbetallipoproteinemia familiare	2	2	0	50	0	11	1	11	10	12	13	0	13	13	13	14	1	14	13	14
	RCG074	Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	2	0	2	2	2
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	1	1	1	0	2
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)	2	1	1	0	0	15	13	15	2	27	16	13	16	3	28	25	4	25	21	28
	RCG076	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	11	0	11	11	11
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	1	0	1	100	0	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52
	RCG080	Chanarin-Dorfman malattia di	1	1	0	0	0	37	0	37	37	37	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
	RCG080	Fabry malattia di	21	9	12	33	0	35	13	33	8	66	37	15	33	8	74	37	15	33	9	74
	RCG080	Gaucher malattia di	5	4	1	40	0	33	18	26	12	58	41	14	35	26	63	52	14	57	35	69
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	3	3	0	67	0	16	8	11	11	27	23	3	21	21	27	23	3	21	21	28
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-gluttammato tipo 1	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17

7. (3/13)

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
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	19	15	4	0	0	48	16	51	9	73	54	13	57	29	73	60	13	61	37	84
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	1	1	0	0	0	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52	54	0	54	54	54
1B	RCG110	Porfiria eritropoietica	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	Porfiria eritropoietica congenita	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	33	14	19	61	3	3	3	2	0	15	23	14	20	2	60	26	14	24	2	61
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	143	86	57	38	0	48	22	54	0	87	53	18	57	1	87	58	18	63	6	87
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 7	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RCG150	Erdheim Chester malattia di	2	2	0	0	0	60	7	60	53	66	64	3	64	61	67	64	3	64	61	67
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	15	6	9	33	13	32	23	23	1	75	33	22	27	1	75	38	21	36	4	75
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	0	1	0	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	41	0	41	41	41
	RCG160	Agammaglobulinemia	52	50	2	35	58	2	4	1	0	25	4	7	2	0	41	17	12	15	0	53
	RCG160	Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	14	8	6	93	50	8	11	3	0	38	17	12	13	0	40	21	13	17	1	48
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	59	35	24	25	19	1	5	0	0	31	5	11	0	0	48	8	11	4	0	50
	RCG160	Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza	2	1	1	100	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	5	3	5	2	8
	RCG160	Duncan sindrome di	2	2	0	50	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12	18
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	12	4	8	58	50	9	16	1	0	45	15	18	7	0	57	17	17	16	0	58
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	157	87	70	64	36	18	17	11	0	78	25	18	21	0	79	31	17	30	1	79
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento	7	4	3	100	0	6	4	5	0	13	8	5	6	3	18	16	2	17	12	18
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	12	6	6	92	33	2	3	0	0	9	9	10	7	0	35	12	12	10	0	42
	RCG160	Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	3	2	1	67	100	0	0	0	0	0	5	5	2	0	12	8	9	2	0	21
	RCG160	WHIM sindrome	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20
	RCG160	Wiskott-Aldrich sindrome di	4	4	0	100	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	10	21	0	23
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	26	13	13	92	0	9	10	7	0	47	14	13	11	1	49	18	15	16	1	61
	RCG161	CINCA sindrome	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica	3	1	2	100	0	0	0	0	0	1	5	3	5	2	9	15	6	11	10	23
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	24	12	12	100	0	38	12	37	19	65	39	12	40	19	66	42	12	40	26	67
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	17	11	6	94	6	56	18	61	12	78	58	17	61	13	78	60	18	68	14	79

7. (4/13)

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	Muckle-Wells sindrome di	3	2	1	100	0	4	4	1	0	10	7	5	6	2	13	16	3	16	12	20
	RCG161	Osteomielite multifocale ricorrente cronica	9	1	8	89	0	11	1	11	10	13	12	1	11	10	14	16	2	16	13	19
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	2	0	2	0	0	25	11	25	14	35	39	24	39	15	62	40	22	40	18	62
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	24	10	14	0	13	35	20	36	0	74	36	19	36	6	74	37	19	39	6	74
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2B	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	18	0	18	18	18
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	4	2	2	50	0	32	14	27	18	54	32	14	27	18	54	34	13	31	19	54
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	13	9	4	23	0	45	19	43	16	78	46	19	43	16	78	50	18	47	16	78
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	5	1	4	100	0	44	21	52	17	72	46	19	54	23	72	47	21	54	23	72
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	29	23	6	24	41	2	4	0	0	14	3	4	2	0	20	13	11	10	0	38
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	2	0	2	0	0	14	14	14	0	28	15	14	15	1	28	23	18	23	5	40
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	18	11	7	78	0	53	20	56	16	84	53	20	56	16	85	55	19	58	17	85
	RD0081	Mastocitosi sistemica	15	10	5	20	0	44	11	45	27	60	45	12	46	27	65	52	13	53	27	73
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	120	50	70	82	1	4	9	1	0	53	5	9	2	0	53	11	11	8	0	59
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	38	0	38	38	38
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	16	7	9	100	0	5	8	2	0	34	5	8	2	0	35	13	18	6	1	60
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	38	19	19	55	0	9	16	3	0	71	12	19	3	0	72	23	20	15	2	80
	RDG010	Talassemia intermedia	12	5	7	67	0	8	10	4	0	36	10	11	5	0	37	14	9	13	3	37
	RDG010	Talassemia major	5	2	3	80	0	1	0	1	0	1	1	0	1	0	1	11	8	10	0	22
1C	RDG010	Talassemie	12	5	7	0	0	4	8	3	0	31	5	10	3	0	36	30	14	36	0	46
	RDG020	Antitrombina deficit di	46	17	29	22	0	33	19	28	1	78	36	19	32	8	79	44	22	40	8	91
	RDG020	Disfibrinogenemia	4	1	3	0	0	44	14	40	31	65	49	16	46	31	74	51	17	48	31	78
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	3	0	3	0	0	47	13	44	32	64	47	13	45	33	64	49	11	47	37	64
	RDG020	Emofilia A	74	74	0	73	0	6	10	1	0	51	7	11	2	0	52	20	19	14	0	73
	RDG020	Emofilia B	7	7	0	29	0	1	2	0	0	4	2	2	2	0	4	13	10	12	1	28
	RDG020	Fattore II deficit di	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	21	9	12	33	0	41	15	42	11	67	45	17	43	15	82	47	17	47	16	82
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	18	10	8	33	0	32	16	30	13	65	35	16	34	14	65	42	20	38	18	78
	RDG020	Fattore VII deficit di	10	6	4	0	0	29	30	11	0	82	29	30	11	0	82	34	32	15	2	82
	RDG020	Fattore X deficit di	2	1	1	0	0	9	5	9	4	14	9	5	9	4	14	14	1	14	13	15

7. (5/13)

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 XI deficit di	1	0	1	0	0	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77
	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RDG020	Fattore XIII deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	21	0	21	21	21
	RDG020	Proteina C deficit di	14	3	11	14	14	33	16	27	17	69	41	15	37	20	71	44	16	38	22	76
	RDG020	Proteina S deficit di	21	7	14	33	0	36	13	37	0	72	41	13	40	16	72	44	14	42	16	72
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	4	3	1	0	0	37	12	38	20	52	37	12	39	20	52	38	14	39	20	56
	RDG020	Von Willebrand malattia di	36	16	20	47	0	16	15	10	0	54	27	21	23	0	81	37	21	32	8	84
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di	2	1	1	0	0	10	3	10	7	12	21	9	21	12	30	26	8	26	18	34
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	29	0	29	29	29
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	42	17	25	24	0	26	24	13	1	83	26	23	14	1	83	33	24	21	5	85
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	3	2	1	0	0	9	4	11	4	12	11	1	11	10	13	14	0	14	13	14
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	7	6	1	29	0	64	23	69	11	85	65	23	69	12	86	67	23	73	13	86
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	4	2	2	50	50	1	2	0	0	4	2	1	2	0	4	13	11	12	2	26
	RF0010	Alpers malattia di	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	9	4	5	100	0	44	11	43	27	61	52	11	53	31	69	60	15	54	41	79
	RF0040	Rett sindrome di	23	1	22	57	0	1	1	1	0	4	4	4	3	0	22	13	9	11	1	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	3	3	0	67	0	4	4	1	0	10	6	5	5	1	12	17	14	12	2	36
	RF0061	Dravet sindrome di	5	0	5	80	0	0	0	0	0	1	4	5	1	0	14	10	10	4	1	24
	RF0080	Corea di Huntington	114	61	53	82	2	48	14	46	19	78	50	15	48	19	83	54	14	51	25	84
	RF0081	Atrofia multisistemica	6	3	3	33	0	60	7	56	52	71	63	7	62	54	75	64	6	62	58	75
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	6	1	5	50	0	33	12	39	16	46	41	9	45	21	47	49	10	46	35	63
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	281	150	131	77	0	65	11	66	34	89	67	11	68	36	90	67	11	68	36	90
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	6	6	0	50	0	66	5	65	60	73	70	5	71	64	76	72	6	72	64	82
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	3	3	0	67	0	48	9	51	36	58	50	10	52	37	62	50	10	52	37	62
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	35	22	13	63	0	1	2	0	0	13	5	9	2	0	51	19	13	16	3	55
	RF0140	West sindrome di	8	4	4	88	0	1	1	0	0	4	3	6	0	0	19	4	6	1	0	19
	RF0150	Narcolessia	4	2	2	100	0	19	10	18	6	34	23	9	21	12	37	24	11	22	13	41
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	39	20	19	21	0	68	7	68	49	79	71	7	73	52	85	74	8	76	56	91
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	46	29	17	67	0	54	15	55	20	82	57	14	57	31	83	61	14	63	31	83
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	2	0	0	0	39	15	39	24	53	39	14	39	25	53	40	15	40	25	54

7. (6/13)

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
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	2	1	1	0	0	3	3	3	0	5	3	3	3	0	5	7	7	7	0	14
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	8	1	7	13	0	35	11	36	21	52	36	10	36	21	52	41	11	41	27	58
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0270	Cogan sindrome di	10	4	6	70	0	31	19	32	3	60	37	16	33	20	65	38	15	33	20	65
	RF0280	Cheratocono	1105	734	371	0	0	29	11	27	5	71	31	12	29	6	73	33	13	32	10	73
	RF0410	Siringomiella-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	0	1	0	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	3	1	2	100	0	1	0	1	0	1	1	1	1	0	3	5	4	3	1	10
	RFG010	Alexander malattia di	1	0	1	100	0	57	0	57	57	57	58	0	58	58	58	59	0	59	59	59
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	31	0	31	31	31
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RFG040	Atassia di Friedreich	6	3	3	83	0	26	20	19	7	60	33	23	23	9	67	49	16	50	20	69
	RFG040	Atassia episodica	2	1	1	100	0	10	10	10	0	20	15	6	15	9	21	29	2	29	27	30
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	7	3	4	29	14	41	15	42	22	61	46	15	47	23	66	50	13	47	31	67
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	5	4	1	40	0	45	16	48	20	66	49	14	54	29	67	56	7	55	45	67
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	24	12	12	33	50	2	1	1	0	5	4	2	3	1	9	9	6	8	2	29
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	22	14	8	14	0	27	17	24	0	58	38	16	36	9	66	41	16	40	16	72
	RFG050	Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RFG050	Kennedy malattia di	2	2	0	0	0	43	4	43	39	46	50	1	50	49	50	50	1	50	49	50
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	4	2	2	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 2	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	20	14	26	1	34	23	16	34	1	34
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	6	2	4	17	0	3	2	2	0	6	7	4	7	1	14	14	10	13	4	32
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	44	20	24	0	0	27	19	26	0	68	41	19	39	5	78	44	19	41	7	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	1	1	0	0	0	45	0	45	45	45	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67
	RFG060	Neuropatia tomaculare	18	9	9	0	0	29	13	32	8	53	34	15	34	10	65	35	15	34	10	65
	RFG070	Miopia central core	1	0	1	0	100	7	0	7	7	7	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG070	Miopia centronucleare	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	Miopia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	3	14	11	16	
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	48	0	48	48	48

7. (7/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	8	5	3	0	0	7	17	0	0	52	12	20	1	0	52	17	18	10	0	52
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	10	7	3	20	10	31	22	22	3	65	41	18	31	24	70	47	17	45	24	70
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	34	23	11	0	3	13	14	5	0	52	20	19	15	0	68	27	17	24	1	68
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	10	9	1	20	0	6	11	2	0	37	9	11	4	1	37	17	11	17	1	37
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	1	1	0	0	100	11	0	11	11	11	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RFG080	Distrofia muscolare distale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	22	14	8	32	0	30	12	26	11	56	49	17	50	22	76	51	17	53	22	77
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	71	33	38	7	0	30	18	29	0	74	36	19	40	0	80	39	18	40	0	79
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	10	6	4	0	0	51	9	52	38	65	58	11	61	42	72	60	12	63	42	74
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	7	3	4	0	0	4	5	2	0	16	26	16	25	5	54	31	19	34	5	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	2	1	1	0	0	4	1	4	3	4	23	20	23	3	42	30	27	30	3	57
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	5	3	2	40	0	5	2	5	3	10	34	18	36	13	62	43	13	44	28	62
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	1	1	0	0	0	13	0	13	13	13	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RFG101	Miastenia gravis	144	70	74	98	1	57	17	60	14	87	58	17	60	15	87	61	16	65	16	88
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	20	16	20	4	36	21	16	21	5	36
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	1	1	0	0	100	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6
	RFG110	Distrofia dei coni	3	1	2	0	0	35	7	31	29	45	44	8	48	33	50	44	8	48	33	50
	RFG110	Distrofia ialina della retina	1	0	1	0	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	4	1	3	0	0	42	23	37	18	75	45	22	39	24	78	59	12	53	50	79
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	18	0	18	18	18
	RFG110	Retinite pigmentosa	22	14	8	0	0	27	16	24	1	58	28	17	26	1	59	34	15	33	9	63
	RFG110	Retinoschisi	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	51	0	51	51	51
	RFG110	Stargardt malattia di	10	5	5	0	0	19	9	17	6	33	21	12	18	6	48	36	19	32	15	72
	RFG110	Usher sindrome di	1	1	0	0	0	6	0	6	6	6	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	4	3	1	25	0	35	7	36	24	44	42	10	39	31	57	46	14	45	31	64
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	58	18	40	2	0	45	17	49	0	73	47	15	50	13	77	50	14	54	13	77
	RFG140	Distrofia corneale stromale	6	3	3	0	0	26	19	20	2	58	29	19	28	2	58	33	20	30	13	67
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	19	10	9	5	0	51	12	47	33	76	51	12	48	33	76	53	12	50	33	79
	RFG160	Distonie primarie	2	0	2	100	0	8	8	8	0	15	15	12	15	3	26	17	9	17	8	26

7. (8/13)

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
	RG0010	Endocardite reumatica	76	44	32	99	1	8	4	8	0	18	9	3	9	1	18	11	3	11	3	18
	RG0020	Poliangiote microscopica	75	38	37	99	1	64	12	65	31	87	65	12	65	32	87	70	12	72	40	95
	RG0030	Poliarterite nodosa	26	13	13	92	0	50	17	52	13	77	54	18	56	17	85	56	16	59	23	85
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	72	41	31	96	3	53	15	53	16	85	55	14	56	20	85	59	13	59	35	88
	RG0060	Goodpasture sindrome di	4	3	1	100	0	36	18	33	19	61	36	18	33	19	61	37	17	34	20	61
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	80	33	47	100	20	46	18	48	0	84	49	17	50	16	85	57	16	59	19	87
	RG0080	Arterite a cellule giganti	174	57	117	87	0	71	9	73	44	90	72	8	73	45	90	73	9	74	45	92
	RG0090	Takayasu malattia di	19	3	16	74	0	35	15	33	13	63	36	15	34	15	66	39	15	43	15	66
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	2	2	0	50	0	54	4	54	50	57	63	3	63	60	66	64	4	64	60	68
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	17	3	14	59	0	46	16	50	22	77	46	16	50	22	77	48	16	50	25	77
	RGG020	Linfedema ereditario di tipo 1	4	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	11
	RGG020	Linfedema idiopatico	68	15	53	3	3	30	20	25	0	83	38	22	38	0	86	45	19	44	3	86
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	54	29	25	7	0	43	12	42	17	70	43	12	43	17	70	49	11	48	29	72
2	RH0011	Sarcoidosi	221	118	103	12	0	45	12	46	17	79	46	12	46	17	79	50	12	49	25	82
	RHG010	Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale	2	1	1	0	0	43	7	43	36	50	45	7	45	38	52	45	7	45	38	52
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica	6	4	2	0	0	58	8	58	47	70	59	9	59	49	72	60	9	60	49	72
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	168	131	37	8	1	70	8	71	43	87	72	8	73	44	88	72	7	73	44	88
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	25	13	12	12	0	63	9	61	48	78	64	9	62	48	79	65	9	62	51	79
	RHG010	Polmonite interstiziale desquamativa	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	53	0	53	53	53
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	5	4	1	0	0	65	13	70	42	80	65	14	70	42	81	69	12	71	47	81
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	42	22	20	45	0	45	18	47	5	76	48	17	54	13	76	50	17	55	14	76
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	21	18	3	62	0	18	17	12	0	62	20	18	13	0	64	21	18	14	0	64
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	6	4	2	100	0	24	14	21	7	48	26	14	25	7	49	30	16	26	14	52
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	3	1	2	100	33	2	2	0	0	5	2	3	1	0	6	7	7	5	0	17
	RIG010	Byler malattia di	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	10
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RIG020	Diarrea congenita con perdita di cloruri	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	15	13	2	93	0	55	10	56	40	71	56	10	56	40	73	57	10	56	41	73
	RJ0030	Cistite interstiziale	13	0	13	92	8	49	18	51	19	76	54	15	53	29	78	56	16	56	30	80
	RJG010	Acidosi tubulare renale	9	5	4	100	0	12	13	4	0	34	22	25	5	0	73	29	21	26	1	73

7. (9/13)

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
	RJG010	Bartter sindrome di	5	3	2	100	20	9	14	1	0	36	9	14	1	0	36	22	25	9	0	69
	RJG010	Dent sindrome di	6	6	0	67	0	6	8	1	1	24	18	20	7	1	51	24	16	17	7	51
	RJG010	Gitelman sindrome di	8	5	3	100	13	14	14	13	0	45	16	13	13	2	45	28	11	27	15	51
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	6	6	0	100	0	20	25	11	1	75	23	25	12	3	75	29	25	13	12	79
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	64	45	19	97	0	52	17	51	12	87	53	17	51	12	87	58	16	56	19	87
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	58	34	24	95	2	32	21	35	1	68	34	21	35	1	68	40	19	42	2	72
	RL0030	Pemfigo	96	46	50	61	1	50	17	49	8	86	51	17	50	8	86	53	16	52	8	87
	RL0040	Pemfigoide bollosa	148	74	74	59	2	74	13	77	13	96	74	12	77	13	96	75	12	78	13	96
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	5	2	3	80	20	68	5	70	63	74	70	4	72	65	77	71	6	72	65	82
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	55	26	29	67	0	46	17	47	3	77	47	17	49	3	77	50	17	51	5	79
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	10	2	8	70	0	42	23	48	4	69	45	24	56	5	70	50	24	61	9	72
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	8	6	2	88	0	38	18	37	13	74	40	18	41	14	74	47	15	49	19	74
	RM0010	Dermatomiosite	59	14	45	83	3	46	20	47	3	82	47	20	48	4	82	50	19	54	4	82
	RM0020	Polimiosite	66	21	45	83	0	55	16	59	6	79	56	16	60	7	79	58	16	63	7	79
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	16	4	12	100	0	47	16	44	17	78	47	16	44	17	78	48	16	46	17	78
	RM0030	Connettivite mista	49	8	41	84	6	35	17	32	4	75	38	17	38	4	77	42	18	40	12	76
	RM0040	Fascite eosinofila	1	1	0	0	0	68	0	68	68	68	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69
	RM0060	Policondrite ricorrente	18	9	9	100	6	60	11	60	28	84	61	12	61	28	85	63	12	62	28	86
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	4	3	1	50	0	73	7	74	64	80	78	3	77	75	81	78	3	77	75	81
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	153	15	138	95	1	49	16	49	6	81	52	17	53	6	84	56	16	57	7	84
	RM0121	Sindrome SAPHO	2	2	0	100	50	25	12	25	13	36	34	21	34	13	55	35	21	35	14	55
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	46	25	21	9	0	5	9	0	0	54	8	8	6	0	54	10	8	9	0	54
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	17	9	8	59	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	10	8	8	0	30
	RN0030	Agnesia cerebellare	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	0	15
	RN0040	Joubert sindrome di	6	3	3	17	0	0	0	0	0	0	5	5	2	0	14	19	10	18	7	34
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	10	4	6	70	0	0	1	0	0	2	1	2	0	0	5	4	3	4	0	7
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	1	1	0	0	0	11	0	11	11	11	13	0	13	13	13	18	0	18	18	18
	RN0110	Aniridia	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	20	15	20	5	34
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	6	1	5	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	10	10	6	1	27
	RN0130	Morning glory anomalia di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	9	9	4	9	5	12

7. (10/13)

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
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	15	5	10	53	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	18
	RN0170	Atresia del digiuno	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	4	3	1	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	9	5	4	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	10	
	RN0200	Hirschsprung malattia di	11	8	3	36	0	2	4	0	0	15	5	7	2	0	21	10	9	7	0	27
	RN0210	Atresia biliare	43	25	18	72	70	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	6	0	0	39	
	RN0240	Ermafroditismo vero	1	1	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	
	RN0250	Rene con midollare a spugna	9	4	5	78	11	25	11	23	7	45	31	10	32	16	46	43	14	49	17	59
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	4	1	3	75	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	6	9	1	16	
	RN0320	Gastroschisi	5	1	4	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	6	0	0	14	
	RN0322	Onfalocele	3	1	2	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	6	0	0	13	
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	377	94	283	43	45	11	13	6	0	60	31	17	32	0	75	32	16	33	0	75
	RN0510	Incontinentia pigmenti	2	0	2	50	0	0	0	0	0	11	3	11	8	14	11	3	11	8	14	
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	3	2	1	100	0	0	0	0	0	6	4	5	2	11	9	6	7	2	17	
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9	
	RN0550	Darier malattia di	19	9	10	58	5	16	13	12	4	59	29	18	24	10	75	43	20	41	12	79
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	8	5	3	63	0	10	26	0	0	80	40	28	45	0	81	44	23	46	10	81
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	3	1	2	67	0	0	0	0	0	14	13	8	3	32	14	13	8	3	32	
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	2	3	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	6	6	8	0	14	
	RN0680	Turner sindrome di	24	0	24	58	0	1	2	0	0	11	4	5	3	0	16	11	8	11	0	36
	RN0710	MELAS sindrome	10	2	8	70	10	34	18	34	1	65	49	13	46	27	67	51	14	46	27	70
	RN0720	MERRF sindrome	9	2	7	33	0	42	14	44	17	60	47	11	44	28	66	50	12	44	36	69
	RN0750	Sclerosi tuberosa	56	23	33	21	0	3	8	0	0	43	9	16	1	0	68	19	15	15	0	69
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	7	3	4	0	14	19	13	19	0	39	20	13	20	0	39	27	11	31	10	40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	10	6	4	30	0	3	6	0	0	20	8	8	4	0	24	17	13	14	0	39
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	2	2	0	0	0	41	14	41	27	54	59	2	59	57	60	65	7	65	58	71
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	12	5	7	17	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	1	0	5
	RN0910	Goldenhar sindrome di	7	3	4	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	9	5	5	4	0	13	
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10	
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	8	1	8	7	9
	RN0950	Kartagener sindrome di	6	6	0	50	0	1	1	0	0	4	4	4	3	0	9	5	4	5	0	12

7. (11/13)

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
	RN1010	Noonan sindrome di	20	16	4	10	0	0	0	0	0	0	8	9	6	0	40	11	9	10	2	40
	RN1020	Opitz sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	4	2	2	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	12	9	6	9	2	17	
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	
	RN1170	Sindrome proteus	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	17	0	17	17	17	24	0	24	24	24
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	5	3	2	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	11	0	0	27	
	RN1300	Angelman sindrome di	11	5	6	73	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2	7	4	7	1	14	
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	11	5	6	0	0	0	0	0	0	1	3	0	0	10	5	4	3	0	13	
	RN1320	Marfan sindrome di	14	10	4	0	14	21	21	17	0	76	28	20	22	4	77	29	21	23	4	78
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	7	7	0	0	0	0	0	0	0	6	4	4	3	12	8	4	6	4	13	
	RN1350	Alagille sindrome di	2	2	0	100	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9	6	6	6	0	12
	RN1360	Alport sindrome di	28	10	18	36	0	12	17	4	0	68	33	19	36	6	72	37	19	38	10	72
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	11	2	11	9	12	14	2	14	12	16	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	
	RN1460	Fraser sindrome di	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6	
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	4	2	2	50	0	0	0	0	0	5	5	3	0	13	9	10	6	0	26	
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	6	4	2	0	0	0	1	0	0	2	2	3	1	0	9	10	12	4	2	35
	RN1530	Leopard sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	2	0	100	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	5	9	4	14	
	RN1610	POEMS sindrome	6	3	3	17	17	55	10	53	42	70	55	9	53	43	70	56	9	54	45	71
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	5	3	2	0	0	0	0	0	0	6	5	5	0	15	9	4	10	3	15	
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	14	5	9	0	0	29	14	25	11	56	32	17	29	11	63	35	18	32	12	65
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	9	4	5	67	11	40	14	45	16	58	40	15	45	16	60	42	15	49	21	64
	RN1730	WAGR sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	
	RNG010	Pseudoermafroditismi	3	2	1	67	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0	2	16	2	16	14	19
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	4	4	4	0	8
	RNG030	Acrocefalosindattilia	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	30	22	30	8	51	30	21	30	9	51
	RNG030	Pierre-Robin sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	11	5	11	6	15	12	6	12	6	17
	RNG040	Craniosinostosi primaria	6	5	1	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	10	3	5	1	0	13

7. (12/13)

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
	RNG040	Disostosi cleidocranica	4	0	4	0	0	0	0	0	0	15	12	12	1	34	16	11	12	6	35	
	RNG040	Disostosi mandibolofacciale	2	2	0	50	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	5	4	5	1	8	
	RNG050	Acondroplasia	10	4	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	12	2	0	31	
	RNG050	Condrodisplasia metafisaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	11	
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	2	0	2	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6	4	3	4	1	7		
	RNG050	Displasia metatropica	1	1	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	10	0	10	10	10	
	RNG050	Esostosi multipla	2	1	1	0	0	2	2	2	0	3	5	3	5	2	7	6	4	6	2	9
	RNG050	Ipocondroplasia	5	1	4	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	2	2	1	6	
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	6	0	6	6	6	
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	13	3	10	31	0	8	12	2	0	39	26	20	27	0	62	29	16	27	2	62
	RNG060	Osteopetrosi	1	1	0	100	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6	17	0	17	17	17
	RNG060	Picnodisostosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4	
	RNG070	Ittiosi cheratinopatica	1	0	1	100	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	57	0	57	57	57	
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	13	3	10	31	8	0	0	0	0	11	15	3	0	42	24	21	14	0	69	
	RNG070	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata	4	1	3	50	25	0	0	0	0	9	16	0	0	36	14	13	11	0	36	
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	4	2	2	50	0	0	0	0	0	8	11	2	0	27	42	22	46	13	64	
	RNG070	Ittiosi X-linked	8	8	0	50	0	0	0	0	0	7	12	3	0	39	18	16	14	1	46	
	RNG070	Netherton sindrome di	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	33	18	33	15	51	
	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)	21	13	8	10	0	0	0	0	0	5	6	2	0	18	8	6	8	0	20	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	126	65	61	17	2	1	3	0	0	18	7	6	5	0	31	9	7	9	0	43
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	7	1	6	0	29	21	16	14	5	48	42	9	45	31	56	46	9	48	32	61
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	35	15	20	54	3	1	2	0	0	11	7	11	3	0	47	10	11	7	0	48
	RNG101	Coloboma congenito corioretinico	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	4	3	1	75	0	1	1	0	0	2	7	5	6	1	14	15	7	12	8	26
	RNG121	Moebius sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9	
	RNG121	Oculo-facio-cardio-dentale sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12	

7. (13/13)

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
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di	2	1	1	50	0	15	15	15	0	30	27	27	27	0	53	31	23	31	8	53
	RNG150	Shapiro sindrome di	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica	8	6	2	50	0	0	0	0	0	1	1	1	0	4	6	6	5	0	18	
	RNG200	Cowden malattia di	2	0	2	0	0	29	29	29	0	58	38	20	38	18	58	38	20	38	18	58
	RNG251	Atresia ileale	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG251	Atresia intestinale multipla	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG251	Duplicazioni del tubo digerente	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RNG252	Sindrome dell'intestino corto congenito	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RNG262	Disgenesia gonadica	5	5	0	60	0	1	2	0	0	4	5	5	3	0	15	11	5	14	2	15
	RNG264	Epispadia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	10	7	3	20	0	0	0	0	0	1	4	4	1	0	9	10	3	9	5	16
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	17	0	17	17	17
	RQ0010	Gerstmann sindrome di	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
Totale Schede di Diagnosi			8113																			

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

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

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

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

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

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

NOTA 2 ESEZIONE 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)
RA0030	Lyme malattia di	1	0	0
RB0010	Wilms tumore di	4	0	0
RB0020	Retinoblastoma	2	1	0
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	0	0	0
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0
RB0050	Poliposi familiare	26	1	0
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	7	4	0
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	0	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	225	0	0
RBG020	Complesso Carney	3	0	0
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	40	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	5	2	0
RC0020	Kallmann sindrome di	19	26	7
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	1	2	1
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	7	10	3
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	14	5	1
RC0050	Leprecaunismo	0	0	0
RC0060	Werner sindrome di	1	0	0
RC0070	Deficienza congenita di zinco	0	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	70	73	4
RC0150	Wilson malattia di	5	9	1
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	2	5	3
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	125	27	0
RC0210	Behçet malattia di	121	165	10
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	202	266	2
RC0241	Febbre mediterranea familiare	10	11	1
RC0243	Sindrome TRAPS	6	16	2
RC0290	Schnitzler sindrome di	4	4	0
RC0310	Sotos sindrome di	4	0	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	12	6	1
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	15	9	4
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	173	18	1
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	0	0	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	29	59	3
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	1	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)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	29	41	1
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)	3	5	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	5	5	0
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	0	0
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	0	0	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	2	2	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	30	32	11
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0	0
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0	0
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	2	1
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	20	0	0
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	0	0	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	36	48	5
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	0	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	143	85	17
RCG140	Mucopolisaccaridosi	1	0	0
RCG150	Istiocitosi croniche	19	6	3
RCG160	Immunodeficienze primarie	326	352	51
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	83	114	10
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	27	0	0
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0	0
RD0010	Sindrome emolitica uremica	4	2	1
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	13	8	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	5	6	1
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	29	14	1
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	2	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	18	17	4
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	15	3	1
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	205	177	26
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	264	150	42
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	3	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)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	42	10	1
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	3	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	7	2	0
RDG051	Neutropenie congenite	4	2	1
RF0010	Alpers malattia di	1	3	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	43	4
RF0040	Rett sindrome di	23	45	1
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	0	0	0
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	3	4	0
RF0061	Dravet sindrome di	5	8	0
RF0080	Corea di Huntington	114	352	26
RF0081	Atrofia multisistemica	6	2	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	6	3	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	281	270	42
RF0110	Sclerosi laterale primaria	6	4	0
RF0120	Adrenoleucodistrofia	3	4	2
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	35	54	3
RF0140	West sindrome di	8	18	1
RF0150	Narcolessia	4	5	0
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	39	9	3
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	46	74	2
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	0	0
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	2	0	0
RF0201	Coats malattia di	0	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	8	1	0
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	1	0	0
RF0250	Emeralopia congenita	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	10	13	0
RF0280	Cheratocono	1105	2	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	0	0	0
RF0310	CADASIL	0	0	0
RF0370	Fahr malattia di	0	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	0	0
RFG010	Leucodistrofie	6	17	2
RFG040	Malattie spinocerebellari	68	62	9
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	0	0	0
RFG050	Atrofie muscolari spinali	16	2	1
RFG060	Neuropatie ereditarie	63	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)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	5	4	0
RFG080	Distrofie muscolari	86	26	0
RFG090	Distrofie miotoniche	95	16	2
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	1	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	146	222	56
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	44	0	0
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	0	0	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	5	1	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	83	2	0
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0	0
RFG160	Distonie primarie	2	2	0
RG0010	Endocardite reumatica	76	119	5
RG0020	Poliangioite microscopica	75	89	22
RG0030	Poliarterite nodosa	26	36	2
RG0050	Granulomatosi eosinoflica con poliangite	72	98	10
RG0060	Goodpasture sindrome di	4	4	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	80	111	27
RG0080	Arterite a cellule giganti	174	199	12
RG0090	Takayasu malattia di	19	21	1
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	2	1	0
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	0	0	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	17	10	0
RGG020	Linfedemi primari cronici	72	2	1
RH0011	Sarcoidosi	275	33	10
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	207	19	6
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	42	21	3
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	21	13	4
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	0	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	6	7	0
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	3	7	2
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	4	5	1
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	2	5	1
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	15	16	1
RJ0030	Cistite interstiziale	13	25	0
RJG010	Tubulopatie primitive	28	52	7
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	129	144	29
RL0030	Pemfigo	96	102	14
RL0040	Pemfigoide bolloso	148	107	16
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	5	4	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)
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	55	60	10
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	10	10	2
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	8	13	7
RM0010	Dermatomiosite	59	105	4
RM0020	Polimiosite	66	100	1
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	16	25	2
RM0030	Connettivite mista	49	83	2
RM0040	Fascite eosinofila	1	0	0
RM0050	Fascite diffusa	0	0	0
RM0060	Policondrite ricorrente	18	35	2
RM0110	Miosite a corpi inclusi	4	2	0
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica	0	0	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	153	202	10
RM0121	Sindrome SAPHO	2	4	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	46	8	2
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	17	19	2
RN0030	Agenesia cerebellare	5	5	0
RN0040	Joubert sindrome di	6	1	0
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	10	22	2
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0	0
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	1	0	0
RN0100	Peters anomalia di	0	0	0
RN0110	Aniridia	2	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	6	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	2	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	15	9	2
RN0170	Atresia del digiuno	1	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	4	1	1
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	9	7	0
RN0200	Hirschsprung malattia di	11	5	4
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	0	0	0
RN0210	Atresia biliare	43	33	7
RN0240	Ermafroditismo vero	1	0	0
RN0250	Rene con midollare a spugna	9	15	0
RN0300	Sindrome da regressione caudale	4	10	2
RN0320	Gastroschisi	5	3	0
RN0321	Sindrome Prune Belly	0	0	0
RN0322	Onfalocele	3	1	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	377	281	0
RN0500	Cutis Laxa	0	0	0
RN0510	Incontinentia pigmenti	2	1	0
RN0520	Xeroderma pigmentoso	3	7	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)
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	1	0	0
RN0550	Darier malattia di	19	16	3
RN0560	Discheratosi congenita	0	0	0
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	8	14	0
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	0	0	0
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	3	3	2
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	2	0
RN0680	Turner sindrome di	24	17	5
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	0	0	0
RN0710	MELAS sindrome	10	23	0
RN0720	MERRF sindrome	9	7	1
RN0750	Sclerosi tuberosa	56	21	5
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	7	0	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	10	4	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	2	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	12	2	1
RN0830	Bloom sindrome di	0	0	0
RN0850	CHARGE associazione	0	0	0
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0	0
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	0	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	7	0	0
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	1	1	0
RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	6	12	3
RN0960	Maffucci sindrome di	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	20	2	0
RN1020	Opitz sindrome di	1	1	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	4	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	1	0	0
RN1170	Sindrome proteus	1	0	0
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0	0
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	0	0	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	5	2	1
RN1300	Angelman sindrome di	11	15	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	11	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	14	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	7	0	0
RN1350	Alagille sindrome di	2	2	1
RN1360	Alport sindrome di	28	12	7
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	2	0	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	1	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)
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0
RN1460	Fraser sindrome di	2	4	1
RN1480	Ipomelanos di Ito	4	2	1
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	6	0	0
RN1530	Leopard sindrome	1	0	0
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	5	1
RN1610	POEMS sindrome	6	1	0
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	5	0	0
RN1650	Sindrome del nevo displastico	14	0	0
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	0	0	0
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	9	19	0
RN1730	WAGR sindrome di	1	1	1
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0	0
RNG010	Pseudoermafroditismi	3	2	0
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	5	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)	12	1	0
RNG050	Condrodistrofie congenite	22	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	18	9	0
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	32	26	9
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)	21	2	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	126	43	11
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	7	0	0
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0	0
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	0	0	0
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0	0
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	35	61	8
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	1	0	0
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	4	8	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	2	1	0
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	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)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	3	2	1
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	8	9	3
RNG200	Amartomatosi multiple	2	0	0
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	3	0	0
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	3	1
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	5	4	1
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0	0
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	1	0	0
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	10	2	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	1	0	0
RQ0010	Gerstmann sindrome di	1	0	0
Totale		8.113	5.748	682

