

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2022

**Ospedale S. Gerardo di Monza**

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 primo 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 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 2022, 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 2022.

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

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Pieruzzi Federico [federico.pieruzzi@unimib.it](mailto:federico.pieruzzi@unimib.it)

Gasperini Serena [s.gasperini@asst-monza.it](mailto:s.gasperini@asst-monza.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 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 2022.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Beretta Simone	0	2 (2)	
Bertazzi Emanuela Tiziana	1	1 (0)	
Bogliun Graziella	1	0 (0)	
Bombelli Michele	72	147 (0)	
Bonanomi Sonia	1	0 (0)	
Borin Lorenza Maria	21	0 (0)	
Brighina Laura	1	1 (1)	
Cagni Anna Elisabetta	3	2 (1)	
Campanella Valeria	1	1 (1)	
Carbone Marco	38	41 (2)	
Carlevaro Carla	4	0 (0)	
Carpenedo Monica	125	47 (0)	
Cattoni Alessandro	53	54 (16)	
Cavaletti Guido Angelo	2	4 (0)	
Ciaccio Antonio	73	30 (0)	
Cianflone Annalia	26	304 (138)	
Corti Paola Consuelo	113	57 (1)	
Cristoferi Laura	0	1 (1)	
Curto Natale Augusto	1	1 (0)	
Dell'oro Raffaella	1	0 (0)	
Dinelli Marco Emilio	3	0 (0)	
Elli Elena Maria	4	3 (1)	
Ferrarese Carlo	11	12 (0)	
Ferrari Giulia Maria	16	0 (0)	
Ferrari Luca	6	0 (0)	
Fossati Chiara	11	1 (1)	
Gasperini Serena	276	1104 (172)	
Gerussi Alessio	1	2 (2)	
Giannini Fonte Maria	73	1 (1)	
Giussani Carlo Giorgio	2	0 (0)	
Grasso Marco	0	2 (2)	



<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Invernizzi Pietro	27	26 (0)	
Lometti Antonella Olga	10	8 (0)	
Luppi Fabrizio	86	21 (18)	
Maitz Silvia Beatrice	371	15 (0)	
Malinverno Federica	6	6 (6)	
Mariani Raffaella	116	417 (60)	
Marruchella Almerico	31	2 (1)	
Marzorati Laura	159	184 (30)	
Masera Nicoletta	118	0 (0)	
Mazzoleni Fabio	5	0 (0)	
Melzi Maria Luisa	35	181 (0)	
Moretti Clelia	28	1 (0)	
Paciocco Giuseppe	1	1 (0)	
Parini Rossella	354	1093 (0)	
Pennesi Claudio	0	4 (1)	
Pesci Alberto	904	219 (0)	
Piatti Marialuisa	60	67 (1)	
Pieruzzi Federico Umberto Emilio Guglielmo	37	250 (63)	
Pincelli Angela Ida	31	30 (0)	
Pini Marco Mario	44	46 (9)	
Pioltelli Pietro Enrico	47	38 (1)	
Piolti Roberto Egidio	5	4 (0)	
Piperno Alberto	350	339 (0)	
Pozzi Maria Rosa	175	257 (10)	
Ramponi Giulia	1	0 (0)	
Rigoldi Miriam	105	553 (0)	
Rovelli Attilio Maria	10	8 (0)	
Schweizer Fiammetta	188	0 (0)	
Scire' Carlo Alberto	8	10 (6)	
Selicorni Angelo	486	0 (0)	
Sinico Renato Alberto	63	53 (11)	
Suzani Martina	21	5 (1)	
Torelli Fabrizio	55	138 (11)	
Torti Giacomo	26	46 (0)	
Tremolizzo Lucio	58	79 (3)	
Trezza Andrea	9	0 (0)	
Trombini Paola	33	1 (0)	

<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Varisco Valentina	3	5 (0)	
Vercelloni Paolo Gilles	21	1 (0)	
Zincone Alessandra	28	12 (3)	
<b>Totale</b>	<b>5.055</b>	<b>5.938 (577)</b>	

### **Note**

§ Primo accesso a RMR nel 2022

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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare	6.010
--	-------

---

<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	4
	modificate <sup>(2)</sup>	154
	non validate <sup>(3)</sup>	797
	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>5.055</b>

---

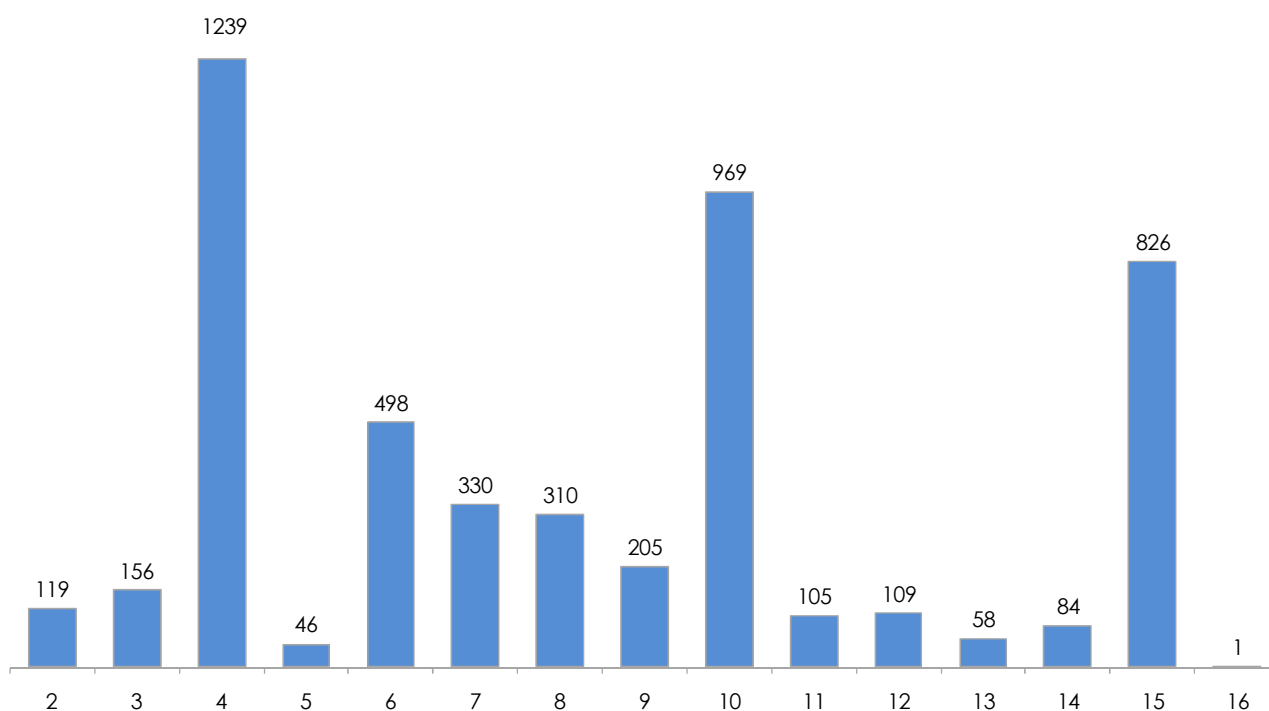
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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 Celiaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)

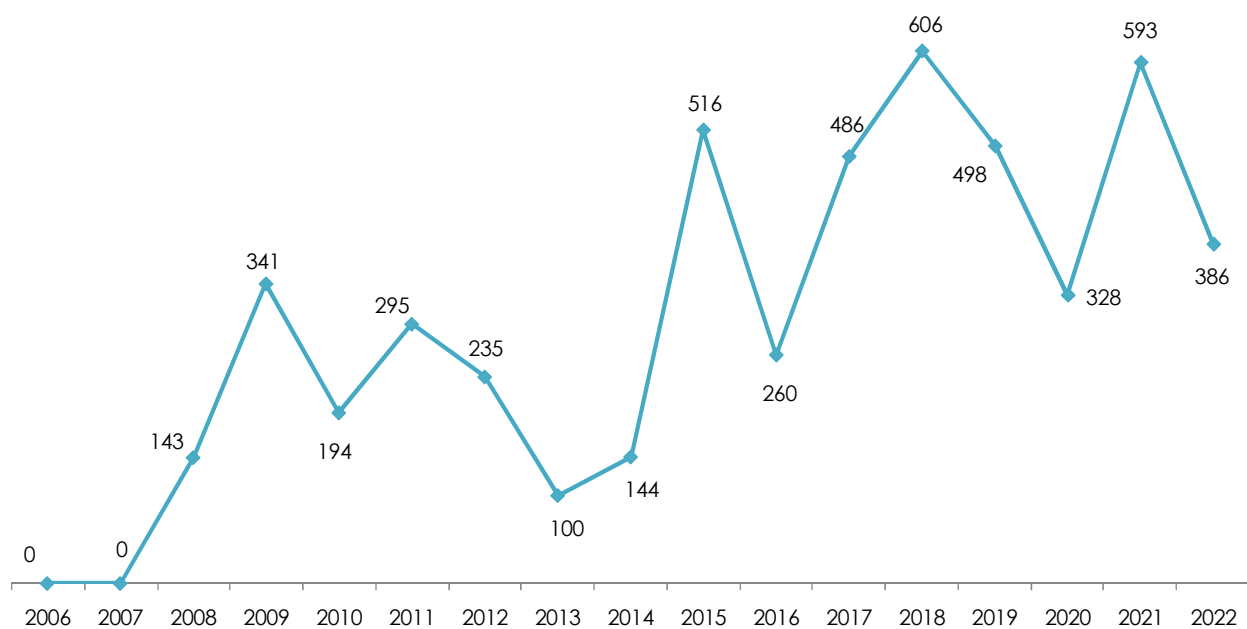
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

## 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 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
	RB0060	Linfoangiomiomatosi	5	0	5	0	0	56	9	57	39	66	57	9	59	40	67	57	9	59	40	67
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	114	56	58	0	1	2	5	0	0	38	9	8	7	0	53	11	8	10	1	53
	RC0010	Deficienza di ACTH	2	1	1	50	0	11	1	11	10	12	11	1	11	10	12	11	1	11	10	12
	RC0020	Kallmann sindrome di	8	8	0	88	0	29	9	29	16	43	36	12	35	21	58	38	12	37	21	61
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	51	3	48	96	2	7	1	7	5	9	7	1	7	6	9	8	1	8	6	10
	RC0080	Lipodistrofia totale	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	3	2	3	1	5
	RC0110	Crioglobulinemia mista	26	8	18	81	4	62	14	65	29	82	65	11	67	39	82	67	11	72	48	82
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita	9	5	4	78	44	48	11	52	35	60	52	9	52	39	66	54	8	52	42	66
	RC0130	Atransferrinemia congenita	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0210	Behçet malattia di	14	7	7	86	0	30	15	32	6	66	37	14	37	12	66	43	13	42	20	67
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8	2	6	75	0	37	16	30	21	66	42	18	34	22	70	53	12	51	38	76
	RC0250	Costello sindrome di	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RC0310	Sotos sindrome di	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	10	12	6	1	34	14	12	8	1	34
	RCG010	Conn sindrome di	38	25	13	92	0	44	11	46	20	67	48	10	49	27	67	51	10	51	28	73
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	35	21	14	97	0	42	9	44	20	62	47	8	46	28	72	49	8	50	28	72
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	2	1	1	0	0	47	18	47	29	64	47	18	47	29	64	54	10	54	44	64
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	20	5	15	10	0	42	17	44	13	67	52	13	55	17	70	54	14	56	20	77
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	2	1	1	100	50	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	3	1	2	100	0	12	13	3	2	30	12	13	4	2	31	12	13	4	2	31
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica CbIA, CbIB (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	26	11	15	100	12	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	6	7	5	0	30
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)	5	4	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	4
	RCG040	Acidemia propionica (SNE)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	2	0	10
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	30	15	15	90	7	5	12	0	0	49	7	14	0	0	65	10	14	4	0	65
	RCG040	Alcaptonuria	14	11	3	93	0	10	13	2	0	44	39	19	40	0	65	48	15	51	19	69
	RCG040	Cistinuria	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20

## 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	Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)	5	3	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG040	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit Beta-Chetotilasi (SNE)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	2
	RCG040	Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	6	4	2	100	17	1	1	0	0	2	6	7	2	0	19	18	11	21	0	31
	RCG040	Deficit piruvato carbossilasi (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14	14
	RCG040	Encefalopatia etilmalonica (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Intolleranza alle proteine con lisinuria	5	2	3	100	80	14	16	2	0	40	30	12	36	10	40	34	6	36	24	40
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica	6	3	3	83	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	3	5	0	0	0	13
	RCG040	Iperprolinemia	3	3	0	100	33	1	2	0	0	4	3	4	0	0	8	3	4	0	0	8
	RCG040	Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)	16	9	7	94	38	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	14	7	14	0	30
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	16	5	11	100	13	24	20	22	0	67	27	19	27	0	67	39	16	39	9	67
	RCG040	Ornitina aminotransferasi deficit di	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24
	RCG040	Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)	3	2	1	100	0	21	28	2	0	61	35	25	38	2	64	39	27	45	4	69
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	8	5	3	75	0	0	1	0	0	2	2	3	1	0	8	14	15	7	0	40
	RCG040	Tirosinemia tipo II (SNE)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	21	18	21	3	38
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE)	16	5	11	100	19	1	1	0	0	4	3	8	0	0	32	13	13	11	0	52
	RCG050	Argininemia (SNE)	6	5	1	100	17	2	3	1	0	9	3	4	3	0	11	10	13	7	0	38
	RCG050	Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	5	5	5	0	9	5	5	5	0	9
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE)	22	12	10	95	14	4	11	0	0	39	4	11	0	0	39	9	12	5	0	44
	RCG050	Citrullinemia tipo II (SNE)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	50	0	50	50	50
<b>1A</b>	RCG050	Iperammonemia ereditaria	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	6	12	6	18
	RCG050	N-acetil-glutamato-sintetasi (NAGS) deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20	20
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	32	12	20	69	19	23	24	20	0	82	24	24	20	0	82	32	21	32	0	82
	RCG060	Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di	2	1	1	50	0	3	1	3	2	3	9	5	9	4	13	21	15	21	6	35
	RCG060	Galattosemia (SNE)	15	7	8	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	19	17	22	0	43	43
	RCG060	Glicogeno-sintetasi deficit di	2	1	1	50	50	3	3	3	0	6	5	3	5	2	7	5	2	5	3	7

## 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
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	11	10	1	18	9	3	1	3	0	5	5	3	5	0	12	8	4	8	3	17
	RCG060	Glicogenosi tipo 1	31	16	15	84	13	1	3	0	0	18	6	15	0	0	57	14	16	7	0	57
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	2	3	1	0	7	17	7	19	6	24	
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	26	14	12	88	8	9	14	4	0	59	19	22	7	0	59	24	25	9	0	68
	RCG060	Glicogenosi tipo 3	14	6	8	64	29	1	2	0	0	7	4	8	1	0	31	22	19	22	1	51
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	7	4	3	0	0	20	18	17	6	62	25	19	19	6	68	31	19	29	9	71
	RCG060	Glicogenosi tipo 6	1	0	1	0	0	3	0	3	3	5	0	5	5	5	13	0	13	13	13	13
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio	37	9	28	92	3	1	1	0	0	7	10	14	3	0	48	15	15	9	0	52
	RCG060	Iperossaluria primaria	1	1	0	100	0	9	0	9	9	9	36	0	36	36	36	52	0	52	52	52
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	13	7	6	38	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	5	6	0	15	
	RCG070	Abetalipoproteinemia	4	2	2	100	50	4	6	1	0	14	6	8	2	0	19	22	10	23	8	36
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	30	19	11	90	0	4	12	0	0	58	5	12	0	0	58	7	16	0	0	66
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	5	2	3	100	0	19	15	31	0	31	19	15	31	0	31	20	14	31	0	31
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
<b>1A</b>	RCG070	Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25
	RCG070	Ipbetalipoproteinemia familiare	6	3	3	67	0	18	20	7	0	49	23	18	17	1	52	25	19	19	1	52
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE)	2	0	2	100	0	31	2	31	29	32	31	2	31	29	32	32	0	32	32	32
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE)	12	0	12	100	0	27	13	33	0	40	27	13	33	0	40	27	14	34	0	40
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)	12	6	6	100	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)	12	4	8	58	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	4
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)	3	1	2	67	0	2	3	0	0	7	7	10	0	0	21	10	13	2	0	29
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	8	4	4	75	0	11	17	2	0	52	15	19	3	0	55	23	19	17	2	61
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)	7	4	3	86	0	2	2	2	0	5	7	14	2	0	41	15	17	4	0	41
	RCG074	Deficit proteina trifunzionale (SNE)	4	3	1	25	0	2	2	2	0	6	3	3	2	0	8	4	4	3	0	10
	RCG075	Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	7	7	7	0	14



## 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
	RCG076	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna	1	1	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	
	RCG078	Sindrome NARP	1	1	0	100	0	17	0	17	17	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	
	RCG080	Fabry malattia di	86	35	51	72	19	30	22	28	0	81	35	21	36	0	81	39	20	40	5	82
	RCG080	Gaucher malattia di	14	5	9	93	7	7	11	4	0	45	13	16	5	0	48	19	18	13	0	68
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	4	3	1	25	25	14	13	12	0	31	17	15	18	0	31	18	16	18	0	36
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	
	RCG084	Acidemia pipecolica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	17	0	17	17	17	
	RCG084	Condrodisplasia punctata rizomelica	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RCG085	Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di	1	0	1	0	0	1	0	1	1	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11	
	RCG090	Mucopolidosi tipo 2	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RCG090	Mucopolidosi tipo 3	4	2	2	50	50	7	4	8	0	12	10	2	10	9	13	23	14	17	13	47
	RCG090	Mucopolidosi tipo 4	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	12	0	12	12	12	15	0	15	15	15
	RCG091	Galattosialidosi	2	0	2	50	50	4	1	4	3	5	16	11	16	5	27	21	15	21	6	36
	RCG091	Mannosidosi	9	5	4	100	44	2	2	2	0	7	14	8	13	4	29	30	11	34	8	43
	RCG091	Sialidosi	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	13	0	13	13	13
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	36	16	20	100	0	1	3	0	0	20	1	4	0	0	23	1	5	0	0	30
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RCG095	5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di	3	0	3	67	0	1	1	0	0	2	5	7	0	0	14	5	8	0	0	16
<b>1B</b>	RCG100	Emocromatosi ereditaria	188	154	34	5	12	45	14	44	12	77	47	14	47	13	77	53	14	54	15	88
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	15	11	4	13	7	46	16	51	8	71	49	13	52	19	72	50	13	52	19	72
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	129	101	28	16	4	43	16	42	10	76	45	16	42	11	78	47	15	46	12	83
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 2A	7	3	4	43	71	18	10	20	7	38	24	12	22	8	38	27	9	22	16	39
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 3	2	2	0	50	50	22	11	22	11	33	29	15	29	14	43	41	26	41	15	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 4	18	10	8	0	39	39	17	39	10	71	43	17	44	19	72	44	17	44	22	72
	RCG100	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	1	8	1	7	7	10
	RCG100	Sindrome iperferritinemia-cataratta	10	6	4	0	30	36	17	33	17	70	44	18	39	20	74	46	17	42	20	74
	RCG102	Menkes sindrome di	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	3	4	1	6	

## 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
	RCG103	Ipomagnesemia ereditaria primitiva	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	10	0	10	10	10
	RCG110	Coproporfiria ereditaria	1	0	1	100	0	39	0	39	39	39	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	22	19	3	9	0	51	11	52	29	68	55	8	57	37	69	63	11	66	38	83
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	37	0	37	37	37
	RCG120	Lesch-Nyhan malattia di	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	14	0	14	14	14
	RCG120	Xantiniuria	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RCG140	Mucopolisaccaridosi non tipizzata	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1	24	11	13	67	42	1	2	0	0	7	4	7	1	0	32	12	12	8	0	41
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 2	28	28	0	79	29	4	7	2	0	38	6	10	3	1	53	15	11	14	1	54
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3	21	10	11	57	29	2	3	1	0	11	5	3	4	1	12	10	7	9	1	27
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 4	26	14	12	65	50	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	19	17	13	0	59
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 6	8	4	4	100	50	1	1	1	0	4	2	2	2	0	6	6	3	6	2	14
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	17	9	8	0	0	26	16	32	0	49	26	16	32	0	49	28	16	35	3	51
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	19	10	9	0	0	0	0	0	0	0	7	6	6	0	28	8	7	7	0	28
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	2	1	1	100	0	51	7	51	44	57	60	6	60	54	65	62	8	62	54	69
	RCG180	Austin sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	16	0	16	16	16
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	7	5	2	57	0	1	3	0	0	10	8	10	4	0	30	13	15	5	0	44
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	5	1	4	20	20	39	9	43	27	49	39	9	43	27	49	43	9	46	28	54
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	8	2	6	100	0	36	20	29	12	67	40	20	32	19	71	44	18	38	23	72
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	1	2	67	0	42	24	42	12	72	45	21	42	22	72	48	24	42	22	80
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	10	3	7	90	0	38	26	40	2	73	38	26	40	2	73	40	24	42	7	73
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	3	0	3	0	0	1	2	0	0	4	2	2	2	0	4	12	2	11	9	15
	RD0081	Mastocitosi sistemica	4	2	2	50	0	33	6	32	26	41	36	5	37	28	42	42	6	41	34	50
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	125	71	54	34	2	3	6	1	0	39	4	7	2	0	39	13	13	9	0	65
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita	8	5	3	63	13	14	13	9	0	36	25	21	30	0	47	36	21	38	8	71
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria	2	0	2	50	0	1	1	1	0	1	1	0	1	1	1	27	12	27	15	39

## 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
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di	15	8	7	60	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	14	8	13	0	30	
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	5	4	1	80	0	13	14	7	0	39	14	15	7	0	41	45	9	43	33	59
	RDG010	Fanconi anemia di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	16	6	16	10	22	
	RDG010	Piruvato chinasi deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	42	17	25	60	0	3	6	0	0	34	5	10	1	0	49	12	12	8	0	60
	RDG010	Talassemia intermedia	28	13	15	46	0	10	18	4	0	62	11	19	4	0	73	16	21	6	1	79
	RDG010	Talassemia major	29	13	16	69	3	1	1	0	0	3	1	2	0	0	12	25	14	23	2	54
<b>1C</b>	RDG010	Talassemie	72	39	33	47	1	3	9	1	0	57	5	12	1	0	64	21	15	21	0	65
	RDG020	Disfibrinogenemia	1	0	1	0	0	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36
<b>1B</b>	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	35	17	18	11	0	42	22	44	0	75	44	21	44	0	75	47	20	47	1	76
	RDG020	Emofilia A	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	4	4	0	25	0	51	12	50	35	70	52	12	51	35	70	52	12	52	35	70
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	2	1	1	0	0	39	15	39	24	54	48	24	48	24	72	49	23	49	26	72
	RDG020	Proteina C deficit di	2	2	0	0	50	52	24	52	28	75	55	21	55	34	75	55	21	55	34	76
	RDG020	Proteina S deficit di	11	3	8	0	0	42	16	38	20	77	47	15	49	21	78	49	15	49	21	79
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	79	0	79	79	79	79	0	79	79	79
	RDG020	Von Willebrand malattia di	1	0	1	0	0	24	0	24	24	24	74	0	74	74	74	74	0	74	74	74
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	50	15	35	64	0	38	22	38	3	76	38	21	38	3	76	46	17	44	18	79
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	31	20	11	19	0	68	10	71	45	81	68	10	71	45	81	71	10	72	47	87
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	1	1	0	0	0	47	0	47	47	47	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49
	RF0030	Leigh malattia di	6	4	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	8	3	1	21	
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	2	0	2	100	0	22	22	22	0	43	31	14	31	17	44	32	12	32	20	44
	RF0080	Corea di Huntington	3	1	2	33	0	61	2	61	58	64	65	3	65	61	69	66	3	67	62	69
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	155	103	52	86	0	68	11	70	33	87	69	11	71	34	89	69	11	71	38	89
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	4	4	0	50	75	3	2	4	0	6	4	2	5	0	6	9	3	9	5	14
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	4	3	1	75	0	67	4	67	63	71	70	4	70	66	74	71	4	71	66	76
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	30	22	8	77	0	61	11	62	33	82	63	11	63	34	82	66	11	69	38	85
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	0	1	100	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67	68	0	68	68	68

## 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
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	7	5	2	0	14	33	10	38	13	46	37	11	39	15	50	38	11	39	15	50
	RF0280	Cheratocono	212	146	66	0	2	29	12	25	0	60	29	12	26	0	60	33	13	30	12	71
	RF0320	Coroidite multifocale	3	2	1	33	0	60	9	54	53	72	60	8	54	54	72	63	8	61	54	73
	RF0330	Coroidite serpigginosa	4	1	3	75	0	39	12	40	21	54	47	10	42	38	64	53	10	52	43	66
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	3	2	1	0	0	34	7	38	24	39	34	7	39	24	39	46	7	41	41	56
	RFG010	Krabbe malattia di	6	4	2	83	83	7	4	6	0	12	7	4	6	0	12	12	6	13	4	19
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	1	0	1	100	100	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	40	0	40	40	40
	RFG030	Gangliosidosi-GM1	3	2	1	67	33	3	3	3	0	7	9	8	6	0	20	14	10	20	0	21
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	6	3	3	0	0	34	9	35	23	46	40	15	38	23	67	47	14	44	28	69
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4	27	0	27	27	27
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	4	1	3	0	0	32	21	36	0	55	40	23	37	14	74	44	24	40	15	80
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	1	1	0	0	0	71	0	71	71	71	80	0	80	80	80	80	0	80	80	80
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	4	3	1	0	0	37	23	43	0	61	37	23	44	0	61	38	23	44	1	62
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	1	0	1	0	0	55	0	55	55	55	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59
	RFG101	Miastenia gravis	107	64	43	97	1	61	16	66	10	88	62	16	66	10	88	66	14	68	25	92
	RFG110	Distrofia dei coni	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	44	0	44	44	44
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RFG110	Retinite pigmentosa	6	6	0	0	0	49	11	48	33	64	51	13	51	34	66	55	14	54	34	77
	RFG110	Stargardt malattia di	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroida	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7	24	0	24	24	24
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	1	1	0	0	0	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54	57	0	57	57	57
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	1	0	0	100	59	0	59	59	59	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG140	Distrofia corneale posteriore	60	17	43	0	0	59	13	59	32	90	60	13	59	32	90	63	12	64	33	90
	RFG140	Distrofia corneale stromale	6	3	3	0	0	51	11	52	35	70	52	11	52	35	70	56	12	57	35	70
	RFG140	Distrofia corneale superficiale	6	4	2	17	0	36	25	29	10	77	42	25	45	10	78	50	20	51	14	80
	RG0020	Poliangiote microscopica	18	12	6	72	0	66	10	66	46	82	66	10	66	46	82	67	9	68	49	82

## 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
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	23	14	9	74	4	49	18	53	12	77	52	17	54	13	77	54	16	58	18	77
	RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0	1	100	100	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	35	20	15	66	0	53	14	55	22	83	54	14	56	22	83	57	13	58	25	83
	RG0080	Arterite a cellule giganti	65	21	44	97	0	72	8	72	52	88	72	8	72	53	88	74	9	74	53	90
	RG0090	Takayasu malattia di	2	0	2	100	0	44	2	44	42	46	44	2	44	42	46	51	9	51	42	59
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica	11	3	8	64	0	45	11	42	34	65	45	11	42	34	66	50	12	50	35	73
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	18	5	13	50	0	36	12	34	18	65	36	12	34	18	65	41	12	39	24	67
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	169	94	75	1	3	46	12	44	24	75	47	12	45	25	78	55	12	53	28	85
2	RH0011	Sarcoidosi	351	190	161	6	5	47	12	46	15	77	47	12	46	15	78	52	12	51	23	83
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	1	1	0	0	0	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica	2	0	2	0	50	58	2	58	56	59	64	2	64	62	65	64	2	64	62	65
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	281	##	52	70	1	69	9	70	17	85	71	9	71	17	87	72	8	72	18	90
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	17	8	9	6	0	65	12	67	44	84	66	11	67	45	84	67	11	69	47	86
	RHG010	Polmonite interstiziale desquamativa	5	4	1	0	0	58	4	59	53	63	59	4	60	54	63	61	4	60	57	68
	RHG010	Polmonite interstiziale linfoide idiopatica	1	0	1	0	0	59	0	59	59	59	60	0	60	60	60	64	0	64	64	64
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	131	61	70	7	3	67	10	67	41	86	68	10	69	41	86	71	9	72	46	88
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	12	4	8	67	0	45	14	46	21	65	49	16	48	23	70	52	17	52	23	71
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	93	61	32	94	24	37	16	37	3	70	39	16	39	4	77	45	16	47	14	84
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	5	4	1	60	0	52	4	52	47	57	53	4	53	47	57	53	4	54	47	58
	RJ0030	Cistite interstiziale	54	6	48	98	6	55	16	58	18	82	59	16	62	20	87	59	16	62	20	88
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	35	26	9	49	9	51	14	51	23	82	52	14	51	23	82	58	11	56	38	82
	RJG020	Glomerulopatia C3	2	1	1	50	0	23	8	23	15	30	24	9	24	15	32	34	2	34	32	36
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	11	7	4	64	0	49	20	50	17	88	49	20	50	18	88	53	18	54	27	88
	RL0030	Pemfigo	12	7	5	92	0	60	17	62	27	85	60	17	62	27	85	61	17	64	27	85
	RL0040	Pemfigoide bolloso	32	20	12	97	0	74	13	75	46	93	75	12	76	46	93	75	12	76	47	93
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	2	1	1	100	0	54	15	54	39	69	54	15	54	39	69	57	13	57	44	69
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	2	1	1	100	0	64	1	64	63	64	64	1	64	63	64	64	1	64	63	64
	RM0010	Dermatomiosite	7	2	5	71	0	58	10	61	41	72	58	11	62	41	72	60	10	62	41	74

## 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
	RM0020	Polimiosite	13	7	6	77	0	50	16	52	22	71	51	16	54	30	71	52	14	53	30	71
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	22	11	11	45	0	60	12	61	33	86	60	12	62	33	86	62	11	65	36	89
	RM0030	Connettivite mista	9	0	9	89	0	48	20	38	17	88	51	20	49	18	88	58	20	57	18	88
	RM0040	Fascite eosinofila	2	1	1	100	0	46	19	46	27	64	46	19	46	27	65	46	19	46	27	64
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	31	3	28	97	0	51	15	50	20	77	56	14	59	22	78	58	14	59	22	79
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	8	4	4	0	0	22	16	22	2	44	22	16	22	2	44	29	18	31	6	56
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RN0040	Joubert sindrome di	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	2	2	2	0	4
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	16	10	16	6	26	33	7	33	26	39
	RN0220	Caroli malattia di	8	5	3	75	13	50	17	56	23	68	54	18	63	24	75	55	18	63	25	77
	RN0230	Malattia del fegato policistico	44	11	33	14	0	49	15	52	7	74	57	13	58	11	80	60	11	59	32	80
	RN0260	Focomelia	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	29	28	29	1	57	32	26	32	6	57
	RN0280	Acrodisostosi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	15	0	15	15	15
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	13	9	9	5	31	15	8	12	9	31
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	10	4	6	0	0	0	0	0	0	0	14	13	7	2	39	15	13	11	2	40
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4	4	5	2	1	13
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	9	6	3	0	0	0	0	0	0	0	8	5	6	3	22	8	5	6	4	22
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	7	3	4	0	0	0	0	0	0	0	12	12	7	0	32	12	12	8	0	32
	RN0430	Poland sindrome di	16	13	3	0	0	0	0	0	0	0	8	11	5	0	43	9	11	5	0	44
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RN0510	Incontinentia pigmenti	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	7	4	3	0	0	0	0	0	0	0	2	1	1	0	4	9	14	4	1	44
	RN0680	Turner sindrome di	7	0	7	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	14	7	6	6	0	15
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	13	7	6	0	0	0	0	0	0	0	11	10	8	0	27	12	11	16	0	29
	RN0750	Sclerosi tuberosa	11	6	5	0	0	0	0	0	0	0	7	7	4	0	22	8	8	4	0	23

## 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	
	RN0790	Aarskog sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	15	8	7	0	0	0	0	0	0	0	3	4	1	0	16	5	5	2	0	17	
	RN0850	CHARGE associazione	7	1	6	14	0	0	0	0	0	13	10	14	0	27	14	10	16	2	27		
	RN0870	Dubowitz sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6		
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3		
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0		
	RN0910	Goldenhar sindrome di	20	13	7	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	11	4	4	2	0	16		
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1		
	RN0940	Sindrome Kabuki	13	6	7	0	0	0	0	0	0	7	6	5	1	17	8	6	6	1	20		
	RN1010	Noonan sindrome di	43	21	22	5	0	0	0	0	0	9	12	5	0	50	10	12	6	0	50		
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	4	1	3	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	15	7	8	2	2	20		
	RN1070	Robinow sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19		
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	5	1	17	0	0	0	0	0	3	4	1	0	11	7	9	3	0	24		
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	2	1	1	0	0	0	0	0	0	13	1	13	12	14	13	1	13	12	14		
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	10	6	4	0	0	0	0	0	0	12	12	9	0	44	12	13	9	0	45		
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	7	3	4	0	0	0	0	0	0	8	6	6	1	20	8	6	6	1	20		
	RN1170	Sindrome proteus	1	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13		
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	6	3	3	0	17	0	0	0	0	12	12	6	1	30	12	12	6	1	30		
	RN1190	Sindrome nail-patella	5	3	2	0	0	0	0	0	0	8	4	6	5	14	9	5	6	5	17		
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	28	0	28	28	28		
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	3	1	2	33	0	0	0	0	0	7	2	6	5	10	8	2	9	5	11		
	RN1220	Stickler sindrome di	11	3	8	0	0	0	0	0	0	21	18	15	0	53	26	20	18	3	65		
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	4	4	4	0	7		
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	10	7	10	3	16		
	RN1270	Williams sindrome di	27	14	13	0	0	0	0	0	0	6	11	1	0	47	8	11	2	0	48		
	RN1300	Angelman sindrome di	6	3	3	17	17	0	0	0	0	2	1	2	1	4	4	2	5	1	7		
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	1		
	RN1320	Marfan sindrome di	7	3	4	0	0	0	0	0	0	18	16	9	0	43	18	16	11	0	43		

## 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
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	15	8	7	0	0	0	0	0	0	11	11	7	0	39	12	12	7	1	41	
	RN1360	Alport sindrome di	2	1	1	50	0	15	15	15	0	29	19	10	19	9	29	25	16	25	9	41
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	3	3	0	17	0	0	0	0	14	7	13	4	23	14	8	13	4	25	
	RN1400	Cockayne sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	19	10	9	0	5	0	0	0	0	8	6	7	0	21	10	7	9	0	25	
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	1	1	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20	
	RN1470	Hay-Wells sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	32	0	32	32	32	37	0	37	37	37	
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	1	2	0	0	0	0	0	0	7	5	8	1	13	8	4	8	2	13	
	RN1530	Leopard sindrome	4	2	2	0	0	0	0	0	0	22	19	13	8	55	22	19	13	8	55	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	5	1	4	0	0	0	0	0	0	8	4	8	2	14	8	4	9	2	15	
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	3	1	2	67	0	49	18	52	25	69	50	19	54	25	70	50	18	54	26	70
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	3	3	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	8	5	2	6	2	8	
	RNG030	C sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG030	Pierre-Robin sindrome di	2	2	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	2	1	2	1	2	
	RNG040	Craniosinostosi primaria	15	6	9	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	13	5	5	2	0	14	
	RNG040	Crouzon malattia di	6	3	3	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	5	2	6	3	7	
	RNG040	Disostosi cleidocranica	2	0	2	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	8	7	2	7	5	9	
	RNG040	Palatoschisi isolata o sindromica	2	2	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3	5	1	5	4	6	
	RNG050	Acondrogenesi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	
	RNG050	Acondroplasia	9	5	4	0	11	0	0	0	0	3	6	0	0	19	5	7	1	0	22	
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	4	3	1	0	0	0	0	0	0	13	13	7	1	35	13	13	7	1	35	
	RNG050	Displasia metatropica	3	1	2	0	0	0	0	0	0	4	3	2	1	8	7	3	8	2	10	
	RNG050	Esostosi multipla	8	5	3	0	0	0	0	0	0	15	12	11	3	39	16	13	12	3	41	
	RNG050	Ipocondroplasia	4	2	2	0	0	0	0	0	0	14	14	6	5	38	14	14	6	5	38	
	RNG050	Larsen sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RNG060	Conradi-Hunermann-Happle sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6	



## 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
	RNG060	Discondrosteosi	6	0	6	0	0	0	0	0	0	19	13	16	1	39	20	13	16	4	42	
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria	2	1	1	0	50	0	0	0	0	6	2	6	4	7	8	1	8	7	9	
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	9	5	9	4	14	10	5	10	5	14		
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	2	1	1	0	0	0	0	0	10	9	10	1	19	12	8	12	4	19		
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	3	1	2	33	0	15	21	0	0	44	19	25	3	1	54	20	24	6	1	54
	RNG060	Osteopetrosi	1	0	1	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14	
	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)	7	2	5	0	0	0	0	0	0	9	7	9	0	20	11	7	10	0	22	
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	171	96	75	1	1	0	3	0	0	37	10	10	8	0	66	11	10	9	0	67
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	11	3	8	0	0	0	0	0	0	38	21	40	9	73	41	22	44	11	77	
	RNG092	Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	5	2	5	3	6	6	1	6	5	6	
	RNG093	Emiipertrofia congenita	8	4	4	0	0	0	0	0	0	6	6	4	0	18	9	5	9	2	18	
	RNG095	Sindromi di Waardenburg	2	1	1	0	0	0	0	0	0	23	13	23	10	36	23	13	23	10	36	
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	104	57	47	12	1	0	2	0	0	17	8	7	8	0	33	10	7	9	0	34
	RNG121	Moebius sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RNG121	Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1	4	0	4	0	0	0	0	0	0	18	18	16	0	41	19	18	16	1	41	
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	11	9	11	2	20	21	1	21	20	22	
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica	7	4	3	0	0	0	0	0	0	13	15	7	1	47	14	15	7	1	48	
	RNG200	Cowden malattia di	3	3	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	4	3	1	2	2	5	
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9	
<b>Totale Schede di Diagnosi</b>			<b>5055</b>																			

## 7. (13/13)

LEGENDA	
<b>COD</b>	CODICE ESENZIONE
<b>TOT</b>	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR
<b>M/F</b>	SESSO
<b>PT (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
<b>E.R. (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
<b>DS</b>	DEVIAZIONE STANDARD
<b>MIN/MAX</b>	RANGE
<b>NOTA 1A</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
<b>NOTA 1B</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
<b>NOTA 1C</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
<b>NOTA 1D</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
<b>NOTA 1E</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016
<b>NOTA 2</b>	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

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

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validate nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0	0
RB0060	Linfoangiomiomatosi	5	0	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	114	1	0	0
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	0	0	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	2	1	1	1
RC0020	Kallmann sindrome di	8	0	27	0
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	0	0	0	0
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	51	15	53	15
RC0070	Deficienza congenita di zinco	0	0	0	0
RC0080	Lipodistrofia totale	2	0	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	26	0	21	0
RC0120	Aceruloplasminemia congenita	9	1	14	2
RC0130	Atransferrinemia congenita	1	0	2	0
RC0210	Behçet malattia di	14	1	19	1
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8	1	6	1
RC0250	Costello sindrome di	1	0	0	0
RC0310	Sotos sindrome di	5	0	0	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	73	1	147	0
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	22	1	2	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	164	10	914	56
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	82	6	523	40
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	151	9	667	47
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	13	0	37	2
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)	47	1	186	14
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	0	0	0	0
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	0	0	0	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	64	7	135	16
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	2	0	2	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	0	2	0
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
	fosforilazione ossidativa mitocondriale				
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	2	1	6	2
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	104	10	439	50
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	1	0	1	0
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0	0	0
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0	0	0
RCG084	Malattie perossisomiali	3	0	0	0
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	1	0	0	0
RCG090	Mucopolipidosi	7	0	6	0
RCG091	Oligosaccaridosi	12	0	43	1
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	36	8	60	16
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	1	0	11	2
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	3	1	3	2
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	372	14	104	10
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	0	0	0	0
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	2	1	2	1
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	1	0	4	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	24	0	8	1
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	2	0	19	1
RCG130	Amiloidosi sistemiche	0	0	0	0
RCG140	Mucopolisaccaridosi	109	4	409	21
RCG150	Istiocitosi croniche	17	1	0	0
RCG160	Immunodeficienze primarie	21	0	2	0
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	0	0	0	0
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	1	0	1	0
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	7	1	14	2
RD0010	Sindrome emolitico uremica	5	0	1	0
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	8	0	8	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	3	1	2	1
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0	0	0
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	0	0	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	10	0	9	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	3	3	0	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validare</b>	<b>Schede Archivate e Validare nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RD0081	Mastocitosi sistemica	4	2	3	1
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	329	43	664	53
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	58	0	21	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	50	0	33	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	31	23	7	0
RDG051	Neutropenie congenite	0	0	0	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	1	0	0	0
RF0030	Leigh malattia di	6	0	18	1
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	2	0	8	1
RF0061	Dravet sindrome di	0	0	0	0
RF0080	Corea di Huntington	3	1	1	1
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	155	14	188	15
RF0110	Sclerosi laterale primaria	0	0	0	0
RF0120	Adrenoleucodistrofia	4	0	2	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	0	0	0	0
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	4	0	4	0
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	30	2	28	3
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0	0	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	0	9	1
RF0201	Coats malattia di	0	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	7	2	0	0
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	0	0	0	0
RF0280	Cheratocono	212	12	0	0
RF0310	CADASIL	0	0	0	0
RF0320	Coroidite multifocale	3	1	1	0
RF0330	Coroidite serpigginosa	4	2	6	2
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	3	0	0	0
RFG010	Leucodistrofie	7	0	6	0
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	0	0	0	0
RFG030	Gangliosidosi	3	2	13	2
RFG050	Atrofie muscolari spinali	1	0	0	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	6	0	0	0
RFG080	Distrofie muscolari	6	0	10	0
RFG090	Distrofie miotoniche	5	0	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	107	15	115	16
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	9	1	1	0
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0	0	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	2	0	0	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	72	4	1	1
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0	0	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validare</b>	<b>Schede Archivate e Validare nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RG0020	Poliangioite microscopica	18	3	14	2
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	23	1	29	2
RG0060	Goodpasture sindrome di	1	0	1	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	35	6	37	3
RG0080	Arterite a cellule giganti	65	2	108	2
RG0090	Takayasu malattia di	2	0	3	0
RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica	11	1	7	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	18	0	9	0
RH0011	Sarcoidosi	520	46	24	0
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	1	1	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	437	36	210	18
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	12	0	8	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	93	7	92	10
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	0	0	0	0
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	5	1	3	1
RJ0030	Cistite interstiziale	54	4	139	13
RJG010	Tubulopatie primitive	0	0	0	0
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	48	14	25	4
RL0030	Pemfigo	12	1	12	1
RL0040	Pemfigoide bolloso	32	7	33	7
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	2	1	3	1
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	2	1	2	1
RM0010	Dermatomiosite	7	1	7	1
RM0020	Polimiosite	13	2	15	2
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	22	4	12	5
RM0030	Connettivite mista	9	2	13	1
RM0040	Fascite eosinofila	2	0	2	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	31	4	30	4
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	8	0	0	0
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	1	0	0	0
RN0040	Joubert sindrome di	2	0	0	0
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	0	0	0	0
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	1	0	0	0
RN0100	Peters anomalia di	0	0	0	0
RN0110	Aniridia	0	0	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	2	0	0	0
RN0220	Caroli malattia di	8	0	7	0
RN0230	Malattia del fegato policistico	44	8	7	0
RN0260	Focomelia	2	0	0	0
RN0270	Deformità di Sprengel	0	0	0	0
RN0280	Acrodisostosi	1	0	0	0
RN0290	Camptodattilia familiare	0	0	0	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validate nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	5	0	0	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	10	0	0	0
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	4	0	0	0
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0	0	0
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	9	0	0	0
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	0	0	0	0
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	7	0	0	0
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	0	0	0	0
RN0401	Cohen sindrome di	0	0	0	0
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	0	0	0	0
RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0	0	0
RN0430	Poland sindrome di	16	0	0	0
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	1	0	0	0
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	1	0	0	0
RN0490	Weaver sindrome di	0	0	0	0
RN0500	Cutis Laxa	0	0	0	0
RN0510	Incontinentia pigmenti	1	0	0	0
RN0560	Discheratosi congenita	0	0	0	0
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	0	0	0	0
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	7	0	0	0
RN0680	Turner sindrome di	7	0	0	0
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	13	0	0	0
RN0740	Ivemark sindrome di	0	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	11	0	0	0
RN0790	Aarskog sindrome di	1	0	0	0
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	0	0	0
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	0	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	15	0	0	0
RN0850	CHARGE associazione	7	0	1	0
RN0870	Dubowitz sindrome di	1	0	0	0
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	1	0	0	0
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	0	0	0
RN0900	Fryns sindrome di	0	0	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	20	0	0	0
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	0	0	0	0
RN0930	Holt-Oram sindrome di	1	0	0	0
RN0940	Sindrome Kabuki	13	0	0	0
RN0960	Maffucci sindrome di	0	0	0	0
RN0970	Marshall sindrome di	0	0	0	0
RN0980	Meckel sindrome di	0	0	0	0
RN1000	Nager sindrome di	0	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	43	1	6	0
RN1021	Sindrome FG	0	0	0	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validate nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	0	0	0	0
RN1040	Pfeiffer sindrome di	4	0	0	0
RN1060	Roberts sindrome di	0	0	0	0
RN1070	Robinow sindrome di	1	0	0	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	6	0	5	0
RN1100	Seckel sindrome di	0	0	0	0
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale	0	0	0	0
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	0	0	0	0
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	2	0	0	0
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	10	0	0	0
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	7	0	0	0
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0	0	0
RN1170	Sindrome proteus	1	0	0	0
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	6	0	0	0
RN1190	Sindrome nail-patella	5	0	0	0
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	1	0	0	0
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	3	0	1	0
RN1220	Stickler sindrome di	11	0	0	0
RN1230	Summitt sindrome di	0	0	0	0
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	2	0	0	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	2	0	0	0
RN1260	Wildervanck sindrome di	0	0	0	0
RN1270	Williams sindrome di	27	0	0	0
RN1300	Angelman sindrome di	6	0	1	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	4	0	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	7	1	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	15	0	0	0
RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0	0	0
RN1350	Alagille sindrome di	0	0	0	0
RN1360	Alport sindrome di	2	0	1	0
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	0	0	0
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0	0	0
RN1400	Cockayne sindrome di	1	0	0	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	19	0	0	0
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	0	0	0	0
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	1	0	0	0
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	1	0	0	0
RN1470	Hay-Wells sindrome di	1	0	0	0
RN1500	Kid sindrome	0	0	0	0
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	3	0	0	0
RN1530	Leopard sindrome	4	0	0	0
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	0	0	0	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	0	0	0	0



Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validare	Schede Archivate e Validare nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	5	0	0	0
RN1630	Sindrome acrocallosa	0	0	0	0
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	0	0	0	0
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0	0	0
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	3	0	3	0
RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	0	0	0
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	0	0	0	0
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	0	0	0	0
RN1780	Char sindrome di	0	0	0	0
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	0	0	0	0
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	0	0	0	0
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	0	0	0	0
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	0	0	0	0
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	3	0	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	5	1	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)	25	1	0	0
RNG050	Condrodistrofie congenite	30	0	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	17	0	1	0
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)	7	0	0	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	171	0	1	0
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	11	0	0	0
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	2	0	0	0
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	8	0	0	0
RNG095	Sindromi di Waardenburg	2	0	0	0
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	104	4	17	2
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	0	0	0	0
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0	0	0
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come	5	1	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
	segno principale				
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	0	0	0	0
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	2	0	0	0
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	7	1	0	0
RNG200	Amartomatosi multiple	3	0	0	0
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0	0	0
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	0	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	1	0	0	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	0	0	0	0
<b>Totale</b>		<b>5.055</b>	<b>386</b>	<b>5.938</b>	<b>482</b>

\* Nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente



ISTITUTO DI RICERCHE  
FARMACOLOGICHE  
MARIO NEGRI · IRCCS

# Registro Lombardo Malattie Rare Rapporto al 31 Dicembre 2022

Ospedale S. Gerardo di Monza

## STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	Ottobre 2023	Prima edizione
1	Marzo 2024	Aggiunta colonna "Schede Archivate e Validare nel 2022" - vedi tabella al punto 8

