

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2022

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 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

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 2022.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Accorsi Patrizia	65	120 (14)	
Affatato Stefania	63	124 (40)	
Agosti Chiara	116	398 (44)	
Airo' Paolo	177	165 (25)	
Alberici Antonella	25	32 (13)	
Alberici Federico	15	16 (0)	
Alberti Daniele	2	2 (0)	
Andreoli Laura	43	74 (0)	
Arisi Mariachiara	33	45 (25)	
Badolato Raffaele	34	100 (4)	
Bassissi Stefania	0	1 (0)	
Battaglia Silvia	10	10 (0)	
Bazzani Chiara	51	107 (12)	
Belotti Angelo	11	11 (0)	
Belotti Sandra	1	5 (5)	§
Benussi Alberto	3	3 (0)	
Bertoni Elisa	27	33 (13)	
Boccaletti Valeria	13	30 (8)	
Boroni Giovanni	66	44 (16)	
Borroni Barbara	57	35 (0)	
Bossini Nicola	1	1 (0)	
Bottelli Chiara	2	2 (0)	
Bozzola Giordano	1	0 (0)	
Braga Osvaldo	960	4 (0)	
Brezzi Andrea	79	1 (0)	
Brunelli Piercarlo	1	0 (0)	
Bucci Rossana	2	1 (1)	§
Bulotta Anna Lavinia	19	19 (6)	
Calzavara Pinton Piergiacomo	8	6 (1)	
Cancelli Valeria	3	0 (0)	
Cappelli Carlo	45	9 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Carbone Cecilia	214	92 (9)	
Carli Orsola	1	0 (0)	
Cartella Stefania	1	0 (0)	
Cattalini Marco	63	108 (22)	
Cavazzana Ilaria	81	95 (11)	
Ceruti Paolo	469	55 (14)	
Codella Maria	30	29 (0)	
Corda Luciano	119	21 (0)	
Cortinovis Roberta	45	49 (19)	
Cottini Elisabetta	1	1 (0)	
Crippa Claudia	1	1 (1)	§
Cristiano Alessandra	15	4 (0)	
Crotti Elisa	2	2 (2)	§
Cutri' Maria Rosa	148	19 (6)	
D'adda Mariella	1	1 (0)	
Dalceggio Daniela	2	2 (1)	
Dallera Nadia	13	18 (0)	
Danzi Paola	7	0 (0)	
De Maria Giovanni	61	20 (0)	
De Previde Prato Daniela Maria	5	6 (0)	
Delbarba Andrea	93	68 (12)	
Delbarba Elisa	12	14 (5)	
D'ippolito Carmelita	1	0 (0)	
Dotta Laura	5	15 (13)	
Econimo Laura	39	64 (24)	
Faletti Sofia	16	1 (0)	
Filippini Matteo	59	66 (5)	
Filosto Massimiliano	524	441 (0)	
Folsi Veronica Maria	18	17 (0)	
Forbice Eliana Maria Teresa	35	1 (0)	
Franceschini Franco	132	218 (7)	
Franzoni Alessandra	6	0 (0)	
Frassi Micol	150	239 (19)	
Fredi Micaela	29	37 (8)	
Fuoti Maurizio Giuseppe	45	57 (16)	
Galli Jessica	7	2 (1)	
Gambara Silvia	4	7 (1)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Gandolfo Federico	35	4 (0)	
Gandossi Elena	23	0 (0)	
Geat Davide	0	1 (1)	§
Gerardi Maria Chiara	3	15 (0)	
Giacche' Mara	85	2 (0)	
Giambroni Lucilla	13	25 (0)	
Giordano Lucio	46	109 (27)	
Gorio Chiara	50	92 (41)	
Gorla Roberto	21	27 (0)	
Grassi Veronica	2	0 (0)	
Grazzani Livia	5	2 (0)	
Gregorini Gina Alessandra	85	47 (0)	
Gualdi Giulio	9	6 (1)	
Gualeni Chiara	31	39 (6)	
Lazzaroni Maria Grazia	20	24 (18)	
Liberini Paolo	1	0 (0)	§
Licini Massimo	52	1 (0)	
Lougaris Vassilios	143	188 (46)	
Maffeis Marianna	19	6 (0)	
Maione Vincenzo	85	110 (22)	
Malagola Michele	1	0 (0)	§
Manenti Chiara	1	2 (2)	§
Manerba Alessandra	0	2 (0)	
Manganoni Ausilia Maria	13	0 (0)	
Marchina Eleonora	13	0 (0)	
Marini Fiorella	9	1 (1)	
Martelli Paola	34	65 (9)	
Martini Giuliana	169	67 (16)	
Materia Valeria	2	2 (0)	
Meini Antonella	12	8 (0)	
Mescia Federica	21	32 (27)	
Micheli Roberto	373	40 (0)	
Milianti Susanna	5	1 (0)	
Milito Giuseppe	22	19 (2)	
Mingotti Chiara	29	15 (2)	
Missale Guido	58	36 (10)	
Modina Denise	90	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Molinaro Anna	2	2 (0)	
Monari Paola	16	27 (7)	
Morello Enrico	1	0 (0)	
Morescalchi Francesco	1	0 (0)	
Motta Mario	1	0 (0)	
Muesan Maria Lorenza	5	0 (0)	
Nalli Cecilia	24	67 (21)	
Nascimbeni Giuseppe	4	0 (0)	
Nascimbeni Riccardo	72	1 (0)	
Notarangelo Lucia Dora	165	170 (2)	
Offer Chiara	2	2 (0)	
Orizio Paolo	20	16 (5)	
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	31	51 (4)	
Piantoni Silvia	2	4 (1)	
Pigozzi Marie Graciella	24	6 (0)	
Pilotta Alba	233	90 (24)	
Pilotto Andrea	1	1 (0)	
Pirola Ilenia	16	2 (0)	
Pizzolante Teodoro	198	0 (0)	
Polcini Carlo	18	1 (0)	
Poli Loris	95	131 (41)	
Poli Piercarlo	5	49 (27)	
Pontoglio Sara	1	3 (2)	
Porta Fulvio	3	4 (0)	
Porteri Enzo	1	0 (0)	
Rao Renata	3	0 (0)	
Ravelli Alberto	11	6 (0)	
Ribolla Rossella	3	0 (0)	
Ricci Francesca	118	201 (9)	
Rizzi Emanuela	56	1 (0)	
Rodriguez Perez Maria Del Carmen	12	5 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Ronconi Maurizio	1	0 (0)	
Rossi Andrea	6	3 (0)	
Rossi Mariateresa	38	85 (18)	
Sala Raffaella	70	113 (23)	
Salveti Massimo	1	0 (0)	
Salviani Chiara	94	112 (0)	
Saullo Maura	31	0 (0)	
Scaini Patrizia	22	3 (0)	
Scalvini Tiziano	2	1 (0)	
Soncini Elena	8	13 (12)	
Soresina Annarosa	182	143 (35)	
Soverini Giulia	3	3 (3)	§
Spinelli Elide	20	1 (0)	
Spinoni Vania	0	6 (3)	
Tacchetti Maria Chiara	5	0 (0)	
Taglietti Marco	119	176 (21)	
Tamanini Silvia	16	32 (0)	
Tantucci Claudio	10	4 (0)	
Taraborelli Mara	1	1 (0)	
Timpano Silvana	2	23 (6)	
Tincani Angela	15	15 (5)	
Tonegatti Luca Giacomo	5	0 (0)	
Toniati Paola	193	212 (26)	
Tonoli Mattia	6	14 (14)	§
Turano Raffaele	1	0 (0)	
Venturini Marina	402	306 (4)	
Vianelli Monica	4	4 (0)	
Viardi Luigi	7	0 (0)	
Viola Battista	31	10 (0)	
Volonghi Irene	150	259 (69)	
Zani Roberta	122	164 (2)	
Zeni Letizia	18	20 (15)	
Zingarelli Stefania	31	30 (0)	
Zinzini Enrica	5	0 (0)	
Totale	8.853	6.801 (1.053)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2022

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 10.914

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	4
	modificate ⁽²⁾	26
	non validate ⁽³⁾	2.031
	validate ⁽⁴⁾	8.853

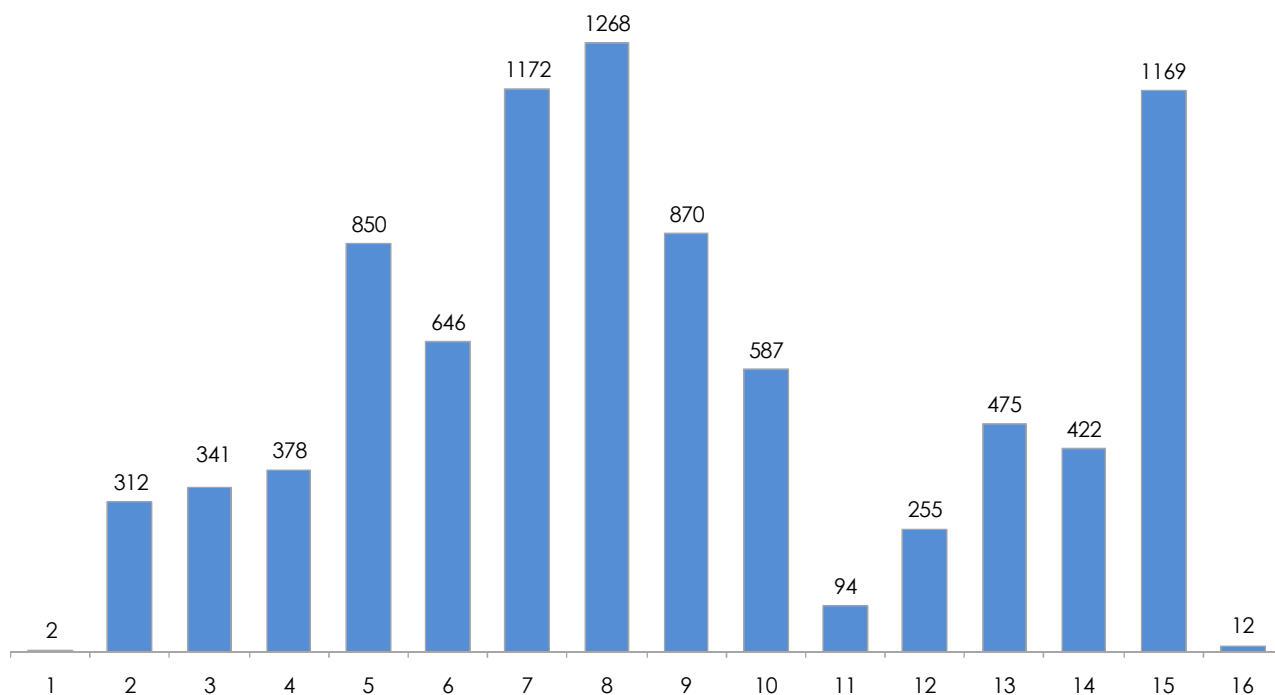
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

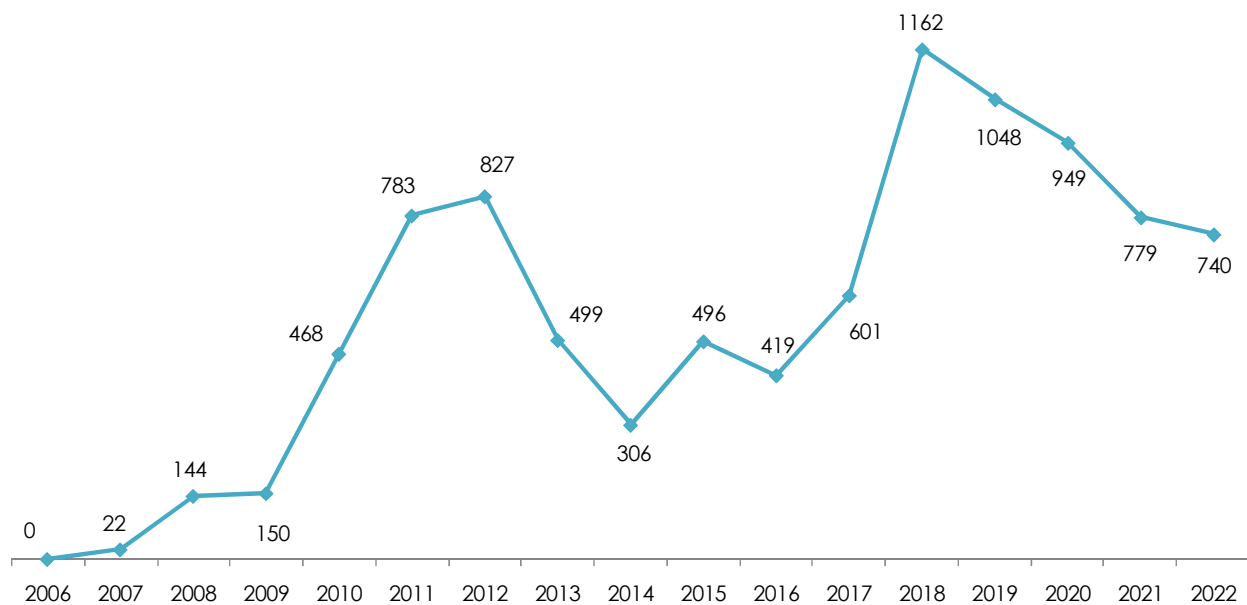
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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) (1/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0030	Lyme malattia di	2	1	1	0	0	23	19	23	4	41	23	19	23	4	41	27	22	27	5	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	228	111	117	0	0	3	9	0	0	69	12	16	4	0	76	21	18	15	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	6	2	4	33	0	14	19	2	0	48	15	19	4	0	48	21	18	18	0	53
	RC0020	Kallmann sindrome di	21	21	0	62	0	18	8	15	0	34	19	7	16	13	34	39	14	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	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	8	7	1	75	0	13	9	15	0	30	18	6	15	12	30	26	12	23	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	73	24	49	68	0	60	14	62	27	87	62	13	65	30	87	66	12	68	41	88
	RC0150	Wilson malattia di	7	7	0	100	0	10	3	11	4	12	11	3	12	4	14	16	11	13	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	126	59	67	13	1	40	20	41	0	82	41	20	42	0	82	46	20	46	0	84
	RC0210	Behçet malattia di	131	69	62	82	3	31	17	30	1	73	34	17	33	4	84	36	17	38	6	84
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	220	44	176	100	10	37	13	35	11	68	40	13	39	11	72	46	13	46	11	79
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	12	7	5	92	17	7	12	3	0	44	15	14	12	2	48	17	14	14	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

7. (2/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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	20	9	11	75	0	1	2	0	7	5	4	6	0	11	7	5	7	0	16	
	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	8	2	6	38	0	38	14	40	7	59	47	12	46	27	63	54	11	56	34	68
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	216	38	178	6	0	33	16	31	0	74	42	16	43	1	80	45	14	45	16	80
	RCG031	Laron sindrome di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14	
	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	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	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	6	3	3	50	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	6	4	6	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	17	11	6	94	0	16	13	13	0	47	25	15	23	0	48	36	19	32	1	82
	RCG040	Fanconi sindrome renale	1	0	1	100	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	25	0	25	25	25	
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica	1	0	1	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	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7	
	RCG050	N-acetil-glutamato-sintetasi (NAGS) deficit di	1	1	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	
	RCG060	Glicogeno-sintetasi deficit di	2	2	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3	4	1	4	3	5	
	RCG060	Glicogenosi tipo 11	1	0	1	100	0	1	0	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	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	Ipbetalipoproteinemia familiare	2	2	0	50	0	11	1	11	10	12	13	0	13	13	13	14	1	14	13	14

7. (3/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG074	Deficit carnitina-acilcarnitina-translocasi (SNE)	1	1	0	100	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	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	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	Offalmoplegia esterna progressiva	1	0	1	100	0	52	0	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	27	11	16	33	0	35	13	33	8	66	37	15	33	8	74	37	15	33	9	74
	RCG080	Gaucher malattia di	7	6	1	57	0	33	15	31	12	58	40	12	35	26	63	51	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-glutammato tipo 1	1	0	1	100	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	20	16	4	0	0	48	16	49	9	73	53	13	55	29	73	59	13	61	37	84
	RCG110	Porfiria acuta intermittente	1	1	0	0	0	52	0	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	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12	
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica	36	14	22	67	3	3	3	2	0	15	22	14	17	2	60	25	14	23	2	61
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	161	99	62	42	1	48	22	53	0	87	52	18	56	1	87	57	18	62	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	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	16	7	9	31	13	32	22	28	1	75	33	22	30	1	75	38	20	35	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	54	52	2	52	57	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	3	0	3	3	3	3
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	20	12	8	95	40	6	10	2	0	38	13	12	12	0	40	18	12	16	1	48
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RRG090)	60	35	25	27	18	1	4	0	0	31	5	11	0	0	48	8	11	4	0	50

7. (4/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG160	Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza	2	1	1	100	0	1	1	1	0	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	16	6	10	63	63	7	14	1	0	45	11	17	3	0	57	16	16	16	0	58
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	176	95	81	66	34	18	17	12	0	78	25	18	23	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	32	15	17	94	0	8	9	7	0	47	13	12	11	1	49	17	14	14	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	4	1	3	100	0	2	3	1	0	8	11	9	7	2	26	18	7	17	10	27
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	29	14	15	100	0	37	12	36	19	65	39	11	39	19	66	41	12	40	24	67
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	21	13	8	95	5	57	18	61	12	82	59	18	61	13	83	61	18	68	14	83
	RCG161	Muckle-Wells sindrome di	4	3	1	100	0	4	4	3	0	10	12	9	10	2	25	18	5	18	12	25
	RCG161	Osteomielite multifocale ricorrente cronica	13	3	10	92	0	11	1	11	8	13	11	1	11	9	14	15	3	15	9	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	26	10	16	0	12	35	19	36	0	74	36	19	36	6	74	38	19	39	6	74
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2B	2	0	2	0	0	21	18	21	3	39	21	18	21	3	39	29	11	29	18	39
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	5	2	3	60	0	34	13	28	18	54	34	13	28	18	54	36	13	35	19	54
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	14	9	5	29	0	46	18	46	16	78	47	19	46	16	78	51	17	51	16	78
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	7	2	5	100	0	43	18	47	17	72	44	17	47	23	72	45	18	47	23	72
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	31	25	6	29	42	2	4	0	0	14	3	4	2	0	20	13	11	8	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)	20	12	8	70	0	50	21	48	12	84	51	21	50	12	85	53	20	55	15	85
	RD0081	Mastocitosi sistemica	16	11	5	25	0	45	11	47	27	60	46	12	47	27	65	52	12	53	27	73
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	128	53	75	84	1	5	10	1	0	53	6	10	2	0	53	12	13	8	0	59

7. (5/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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	19	8	11	95	0	9	16	2	0	62	10	16	2	0	65	17	21	7	1	66
	RDG010	Fanconi anemia di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	39	20	19	54	0	9	16	3	0	71	12	19	3	0	72	23	20	14	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	24	0	33	19	28	1	78	36	19	32	8	79	44	22	40	8	91
	RDG020	Disfibrinogenemia	4	1	3	25	0	44	14	40	31	65	49	16	46	31	74	51	17	48	31	78
1C	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	78	78	0	78	0	6	10	1	0	51	7	11	2	0	52	19	19	13	0	73
	RDG020	Emofilia B	8	8	0	38	0	2	2	1	0	4	2	2	3	0	4	18	17	15	1	55
	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	22	10	12	36	0	41	15	40	11	67	44	17	41	15	82	48	17	48	16	82
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	19	10	9	37	0	32	16	30	13	65	35	15	32	14	65	41	20	36	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
	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
1B	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	15	4	11	13	13	36	18	32	17	72	43	17	37	20	72	46	17	38	22	76
	RDG020	Proteina S deficit di	22	8	14	36	0	37	14	37	0	72	42	13	41	16	72	45	15	43	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	40	18	22	55	0	19	18	12	0	78	28	22	25	0	81	38	22	36	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

7. (6/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	46	19	27	26	0	24	23	13	1	83	25	23	14	1	83	31	24	18	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	126	67	59	85	2	48	14	47	19	78	51	15	49	19	83	54	14	52	25	84
	RF0081	Atrofia multisistemica	7	4	3	43	0	61	8	56	52	71	65	8	64	54	75	66	8	64	58	79
	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	302	160	142	78	0	66	11	67	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	41	24	17	66	0	1	2	0	0	13	6	9	2	0	51	18	12	16	1	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	48	30	18	65	0	54	15	56	20	82	57	14	58	31	83	61	14	63	31	83
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	4	4	0	0	0	48	16	50	24	67	48	15	50	25	68	49	16	51	25	68
	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	1113	739	374	0	0	29	11	26	5	71	31	12	29	6	73	33	13	32	10	73
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	3	1	2	0	0	29	2	28	27	32	29	2	28	27	32	36	2	36	33	38

7. (7/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RFG040	Atassia congenita	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	35	0	35	35	35	56	0	56	56	56
	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	3	1	2	100	0	10	8	9	0	20	15	5	14	9	21	36	11	30	27	52
	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	26	13	13	38	54	1	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 monomelic (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)	6	3	3	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	6
	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	46	21	25	0	0	26	19	25	0	68	40	19	38	5	78	43	19	40	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	Miopatia central core	1	0	1	0	100	7	0	7	7	7	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG070	Miopatia centronucleare	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	3	14	11	16
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	48	0	48	48	48
	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

7. (8/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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)	73	34	39	10	0	31	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	6	3	3	33	0	5	3	5	0	10	29	21	26	2	62	37	19	38	3	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	184	93	91	97	1	58	18	62	12	87	58	18	62	12	87	62	16	66	16	88
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	3	2	1	0	0	1	2	0	0	4	15	15	5	4	36	15	15	5	5	36
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	2	1	1	0	50	2	2	2	0	4	3	2	3	1	4	7	1	7	6	7
	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	59	18	41	2	0	45	17	49	0	73	47	15	50	13	77	51	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

7. (9/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG160	Distonie primarie	3	1	2	67	0	18	16	15	0	39	24	16	26	3	42	25	14	26	8	42
	RG0010	Endocardite reumatica	78	45	33	99	1	9	4	8	0	18	9	4	9	1	18	11	3	11	3	18
	RG0020	Poliangiote microscopica	82	40	42	99	1	64	12	65	31	87	64	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	74	43	31	96	3	53	15	54	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	92	39	53	100	18	46	18	48	0	84	49	17	50	16	85	58	15	59	19	87
	RG0080	Arterite a cellule giganti	193	64	129	89	0	71	9	72	44	90	71	9	73	45	90	72	9	73	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 I	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)	69	38	31	7	0	45	12	45	17	70	45	12	46	17	70	50	12	49	28	78
2	RH0011	Sarcoidosi	265	141	124	13	0	46	12	46	17	80	46	12	47	17	81	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	7	4	3	0	0	61	11	63	47	80	62	11	63	49	82	63	11	65	49	82
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	195	154	41	9	1	70	8	71	39	87	72	8	73	43	88	72	8	73	43	88
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	31	14	17	13	0	62	11	61	38	78	63	10	62	44	79	64	10	62	44	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	6	5	1	0	0	66	12	71	42	80	67	13	72	42	81	70	11	73	47	81
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	48	24	24	48	0	44	18	47	5	76	48	17	54	13	76	50	17	55	14	76
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	28	22	6	71	0	21	17	16	0	62	24	18	21	0	64	25	18	23	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	4	1	3	100	50	2	2	2	0	5	3	2	2	0	6	13	11	11	0	28
	RIG010	Byler malattia di	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	10

7. (10/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3	2	1	1	100	0	0	0	0	0	8	8	8	0	15	10	8	10	2	17	
	RIG020	Diarrea congenita con perdita di cloruri	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1		
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	17	14	3	94	0	54	11	54	30	71	54	11	55	30	73	55	11	55	31	73
	RJ0030	Cistite interstiziale	14	0	14	93	7	49	17	48	19	76	54	14	53	29	78	56	15	55	30	80
	RJG010	Acidosi tubulare renale	10	5	5	100	0	14	15	12	0	36	25	25	19	0	73	31	21	29	1	73
	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	7	7	0	71	0	5	8	1	1	24	21	20	8	1	51	26	16	18	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 membrano 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	74	51	23	92	0	51	17	51	12	87	52	17	52	12	87	57	17	56	12	87
	RJG020	Glomerulopatia C3	2	1	1	0	0	18	6	18	12	23	18	6	18	12	23	18	6	18	12	23
	RJG020	Sindrome nefrosica steroideo-resistente	64	39	25	94	2	33	21	35	1	68	34	21	36	1	68	40	19	43	2	72
	RL0030	Pemfigo	101	49	52	63	1	50	17	49	8	86	51	17	50	8	86	53	16	52	8	87
	RL0040	Pemfigoide bolloso	159	78	81	62	2	74	12	77	13	96	74	12	77	13	96	75	12	77	13	96
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	6	3	3	83	17	62	15	67	31	74	64	15	69	31	77	65	15	69	33	82
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	82	34	48	77	1	47	18	50	3	81	49	18	50	3	81	51	18	55	5	81
	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	Plodema gangrenoso cronico	10	6	4	90	0	39	18	37	13	74	41	18	41	14	74	46	16	49	19	74
	RM0010	Dermatomiosite	64	15	49	84	3	45	20	46	3	82	46	20	47	4	82	49	19	53	4	82
	RM0020	Polimiosite	72	24	48	83	0	56	16	60	6	87	57	16	60	7	87	59	16	63	7	87
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	18	5	13	100	0	47	15	44	17	78	47	16	44	17	78	48	16	46	17	78
	RM0030	Connettivite mista	51	8	43	84	6	35	16	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	0	68	68	68	68	69	0	69	69	69
	RM0060	Policondrite ricorrente	20	10	10	100	5	59	12	60	28	84	60	13	61	28	85	62	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	190	17	173	96	1	49	16	49	6	81	52	16	53	6	84	56	16	58	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

7. (11/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	51	26	25	8	0	6	10	0	0	54	9	9	6	0	54	11	10	10	0	54
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	17	9	8	59	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	10	8	8	0	30	
	RN0030	Agenesia cerebellare	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	15	
	RN0040	Joubert sindrome di	6	3	3	17	0	0	0	0	0	5	5	2	0	14	19	10	18	7	34	
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	11	5	6	64	0	0	1	0	0	2	2	4	0	0	14	5	4	5	0	16
	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	1	1	1	0	2	20	15	20	5	34	
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	6	1	5	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	6	4	6	2	9	9	4	9	5	12	
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	16	6	10	56	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	7	0	0	18	
	RN0170	Atresia del digiuno	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	5	
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	4	3	1	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	16	10	6	56	0	0	1	0	0	6	0	1	0	0	6	3	4	0	10	
	RN0200	Hirschsprung malattia di	15	10	5	53	0	2	5	0	0	15	4	7	0	0	21	9	9	6	0	27
	RN0210	Atresia biliare	50	27	23	76	74	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	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	Onfalocoele	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	6	0	0	13	
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	377	94	##	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 marmorata teleangiectasica congenita	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9	
	RN0550	Darier malattia di	27	9	18	63	7	22	16	17	4	59	33	19	27	10	75	47	22	49	12	91
	RN0570	Epidermalisi 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	

7. (12/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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	25	0	25	60	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	59	25	34	25	0	3	9	0	0	43	10	18	1	0	68	20	17	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	1	1	2	1	0	0	5
	RN0850	CHARGE associazione	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN0910	Goldenhar sindrome di	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	9	5	5	3	0	13
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	1	0	1	100	0	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
	RN1010	Noonan sindrome di	26	20	6	8	0	0	0	0	0	0	8	10	6	0	40	11	10	8	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	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	3	5	1	0	12	10	6	11	2	17
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	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	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	8	5	3	63	13	0	0	0	0	0	2	4	0	0	13	5	9	0	0	27
	RN1300	Angelman sindrome di	11	5	6	73	0	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	0	1	3	0	0	10	5	4	3	0	13
	RN1320	Marfan sindrome di	15	10	5	0	13	19	20	13	0	76	26	21	22	4	77	27	21	22	4	78
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	7	7	0	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	48	20	28	52	0	15	19	6	0	68	37	20	37	6	75	41	19	43	10	75

7. (13/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	7	5	9	1	12	10	6	12	1	16
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	1	1	0	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	Ipomelanos di Ito	5	2	3	60	0	1	3	0	0	7	5	5	0	13	9	9	6	0	26	
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	7	4	3	0	0	1	2	0	0	5	3	4	2	0	10	10	11	6	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 artrogiposi multiple congenite	2	0	2	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	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	11	5	11	6	15	12	6	12	6	17	
	RNG040	Craniosinostosi primaria	6	5	1	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	10	3	5	1	0	13	
	RNG040	Disostosi cleidocranica	5	1	4	0	0	0	0	0	0	12	12	11	0	34	13	12	11	0	35	
	RNG040	Disostosi mandibolofacciale	2	2	0	50	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	5	4	5	1	8	
	RNG040	Palatoschisi isolata o sindromica	1	1	0	100	0	9	0	9	9	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	
	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	3	0	3	0	0	1	1	0	0	2	4	3	5	0	6	5	3	6	1	7
	RNG050	Displasia metatropica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	
	RNG050	Esostosi multipla	4	1	3	25	0	1	1	0	0	3	8	5	8	2	15	9	5	9	2	15
	RNG050	Ipocondroplasia	5	1	4	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	2	2	1	6	

7. (14/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG050	Larsen sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG050	Sindrome camptomelica	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	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	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	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	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	2	0	2	50	0	0	0	0	0	20	19	20	1	39	36	21	36	15	57	
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva	13	3	10	38	8	0	0	0	1	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	1	9	16	0	0	36	14	13	11	0	36	
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	6	4	2	67	17	0	0	0	0	9	9	6	0	27	34	22	30	7	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	Netherfon 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)	149	80	69	19	3	1	3	0	0	18	7	6	5	0	31	9	7	9	0	43
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	8	2	6	0	25	19	16	12	0	48	37	16	40	2	56	41	17	46	2	61
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	42	18	24	52	2	1	3	0	0	11	9	13	3	0	52	12	12	9	0	52
	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)	5	3	2	60	0	1	2	0	0	4	10	8	8	1	24	16	7	13	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	
	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	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica	9	6	3	44	0	0	0	0	1	2	3	1	0	10	7	6	5	0	18	

7. (15/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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	2	1	1	50	50	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	2	1	1	0	0	3	1	3	2	4	3	1	3	2	4	10	8	10	2	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			8853																			

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

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

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

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

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

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

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

8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È O 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 Validate	Schede Archiviae e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RA0030	Lyme malattia di	2	1	0	0
RB0010	Wilms tumore di	4	0	0	0
RB0020	Retinoblastoma	2	0	1	0
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	0	0	0	0
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0	0
RB0050	Poliposi familiare	26	0	1	0
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	7	0	4	0
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	0	0	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	230	5	0	0
RBG020	Complesso Carney	3	0	0	0
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	40	0	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	6	1	3	1
RC0020	Kallmann sindrome di	21	2	30	4
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	1	0	2	0
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	8	1	16	5
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	14	0	5	0
RC0050	Leprecaunismo	0	0	0	0
RC0060	Werner sindrome di	1	0	0	0
RC0070	Deficienza congenita di zinco	0	0	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	73	3	77	4
RC0150	Wilson malattia di	7	2	13	4
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	2	0	5	0
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	126	1	27	0
RC0210	Behçet malattia di	131	10	183	16
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	220	18	291	25
RC0241	Febbre mediterranea familiare	12	2	14	2
RC0243	Sindrome TRAPS	6	0	18	2
RC0290	Schnitzler sindrome di	4	0	4	0
RC0310	Sotos sindrome di	4	0	0	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	12	0	7	1
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	20	5	19	9
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	228	55	19	1
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	1	1	1	1
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	33	4	64	5
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	1	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	31	2	42	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	0	6	1
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	5	0	7	2
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	0	0	0
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	0	0	0	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	2	0	2	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	38	8	47	11
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0	0	0
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0	0	0
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	0	3	1
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	21	1	0	0
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	0	0	0	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	39	3	62	12
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	0	0	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	161	18	111	24
RCG140	Mucopolisaccaridosi	1	0	0	0
RCG150	Istiocitosi croniche	20	1	6	0
RCG160	Immunodeficienze primarie	358	32	456	81
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	104	21	143	24
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	30	3	0	0
RD0010	Sindrome emolitico uremica	5	1	3	1
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	14	1	9	1
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	7	2	8	2
RD0040	Neutropenia ciclica	0	0	0	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	31	2	19	4
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	2	0	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	20	2	17	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RD0081	Mastocitosi sistemica	16	1	4	1
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	218	13	191	13
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	277	13	216	54
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	3	0	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	46	4	13	2
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	3	0	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	7	0	2	0
RDG051	Neutropenie congenite	4	0	2	0
RF0010	Alpers malattia di	1	0	3	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	9	0	46	3
RF0040	Rett sindrome di	23	0	49	3
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluisiana	0	0	0	0
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	3	0	4	0
RF0061	Dravet sindrome di	5	0	9	1
RF0080	Corea di Huntington	126	12	395	35
RF0081	Atrofia multisistemica	7	1	3	1
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	6	0	3	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	302	21	295	21
RF0110	Sclerosi laterale primaria	6	0	5	1
RF0120	Adrenoleucodistrofia	3	0	5	1
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	41	6	73	10
RF0140	West sindrome di	8	0	19	1
RF0150	Narcolessia	4	0	5	0
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	39	0	9	0
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	48	2	76	2
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0	0	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0	0
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	4	2	0	0
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	2	0	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	8	0	1	0
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	1	0	0	0
RF0250	Emeralopia congenita	0	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	10	0	13	0
RF0280	Cheratocono	1113	8	2	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	0	0	0	0
RF0310	CADASIL	0	0	0	0
RF0370	Fahr malattia di	0	0	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	3	2	0	0
RFG010	Leucodistrofie	6	0	22	3

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RFG040	Malattie spinocerebellari	72	4	73	10
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	0	0	0	0
RFG050	Atrofie muscolari spinali	18	2	5	2
RFG060	Neuropatie ereditarie	65	2	0	0
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	5	0	5	1
RFG080	Distrofie muscolari	86	0	26	0
RFG090	Distrofie miotoniche	98	3	19	3
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	1	0	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	187	41	293	65
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	45	1	0	0
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	0	0	0	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	5	0	1	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	84	1	2	0
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	0	0	0	0
RFG160	Distonie primarie	3	1	2	0
RG0010	Endocardite reumatica	78	2	123	4
RG0020	Poliangioite microscopica	82	7	111	22
RG0030	Poliarterite nodosa	26	0	40	4
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	74	2	108	10
RG0060	Goodpasture sindrome di	4	0	4	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	92	12	139	26
RG0080	Arterite a cellule giganti	193	19	222	23
RG0090	Takayasu malattia di	19	0	21	0
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	2	0	1	0
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	0	0	0	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0	0	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	17	0	10	0
RGG020	Linfedemi primari cronici	72	0	2	0
RH0011	Sarcoidosi	334	59	41	8
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	242	35	26	7
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	48	6	25	4
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	0	0	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	28	7	21	7
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	0	0	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	6	0	7	0
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	4	1	9	2
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	5	1	9	3
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	2	0	5	0
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	17	2	19	3
RJ0030	Cistite interstiziale	14	1	30	4

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RJG010	Tubulopatie primitive	30	2	69	14
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	146	17	163	19
RL0030	Pemfigo	101	5	116	13
RL0040	Pemfigoide bolloso	159	11	121	14
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	6	1	5	1
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	82	27	95	33
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	10	0	14	2
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	10	2	16	3
RM0010	Dermatomiosite	64	5	115	10
RM0020	Polimiosite	72	6	111	10
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	18	2	28	3
RM0030	Connettivite mista	51	2	91	8
RM0040	Fascite eosinofila	1	0	0	0
RM0050	Fascite diffusa	0	0	0	0
RM0060	Policondrite ricorrente	20	2	39	4
RM0110	Miosite a corpi inclusi	4	0	2	0
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica	0	0	0	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	190	37	260	51
RM0121	Sindrome SAPHO	2	0	4	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	51	5	8	0
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	17	0	20	1
RN0030	Agenesia cerebellare	5	0	7	1
RN0040	Joubert sindrome di	6	0	1	0
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	11	1	28	4
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	2	0	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	6	0	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	2	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	16	1	10	1
RN0170	Atresia del digiuno	2	1	1	1
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	4	0	2	1
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	16	7	10	3
RN0200	Hirschsprung malattia di	15	4	12	5
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	0	0	0	0
RN0210	Atresia biliare	50	7	43	9
RN0240	Ermafroditismo vero	1	0	0	0
RN0250	Rene con midollare a spugna	9	0	18	3
RN0300	Sindrome da regressione caudale	4	0	11	1
RN0320	Gastroschisi	5	0	4	1

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN0321	Sindrome Prune Belly	0	0	0	0
RN0322	Onfalocele	3	0	2	1
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	377	0	281	0
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	0	0	0	0
RN0500	Cutis Laxa	0	0	0	0
RN0510	Incontinentia pigmenti	2	0	1	0
RN0520	Xeroderma pigmentoso	3	0	8	1
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0	0
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	1	0	0	0
RN0550	Darier malattia di	27	8	26	7
RN0560	Discheratosi congenita	0	0	0	0
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	8	0	16	2
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	0	0	0	0
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	3	0	3	0
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	5	0	3	1
RN0680	Turner sindrome di	25	1	21	3
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	0	0	0	0
RN0710	MELAS sindrome	10	0	24	1
RN0720	MERRF sindrome	9	0	8	1
RN0750	Sclerosi tuberosa	59	3	25	4
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	7	0	0	0
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	10	0	4	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	2	0	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	12	0	2	0
RN0830	Bloom sindrome di	0	0	0	0
RN0850	CHARGE associazione	1	1	0	0
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0	0	0
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	0	0	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	8	1	0	0
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	1	0	2	1
RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	0	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	6	0	18	3
RN0960	Maffucci sindrome di	0	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	26	6	2	0
RN1020	Opitz sindrome di	1	0	1	0
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	0	0	0	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	5	1	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	1	0	0	0
RN1170	Sindrome proteus	1	0	0	0
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	1	0	0	0
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	0	0	0	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	8	3	5	3

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN1300	Angelman sindrome di	11	0	16	1
RN1310	Prader-Willi sindrome di	11	0	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	15	1	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	7	0	0	0
RN1350	Alagille sindrome di	2	0	3	1
RN1360	Alport sindrome di	48	20	30	17
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	3	1	0	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	1	0	0	0
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0	0
RN1460	Fraser sindrome di	2	0	6	1
RN1480	Ipomelanosi di Ito	5	1	3	1
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	7	1	0	0
RN1530	Leopard sindrome	1	0	0	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	0	8	1
RN1610	POEMS sindrome	6	0	1	0
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	5	0	0	0
RN1650	Sindrome del nevo displastico	14	0	0	0
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	0	0	0	0
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	9	0	19	0
RN1730	WAGR sindrome di	1	0	2	1
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0	0	0
RNG010	Pseudoermafroditismi	3	0	2	0
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	5	0	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)	14	2	2	1
RNG050	Condrodistrofie congenite	27	5	1	1
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	18	0	10	1
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	35	3	35	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	0	2	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	149	23	57	12
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	8	1	0	0
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0	0	0
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	42	7	77	11
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o	1	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validare	Schede Archivate e Validare nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
	sindromico				
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	5	1	11	3
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 segno principale	2	0	1	0
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	0	0	0	0
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	3	0	3	1
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	9	1	15	3
RNG200	Amartomatosi multiple	2	0	0	0
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	4	1	1	1
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	0	4	1
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	5	0	5	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	0
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	1	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	10	0	2	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	2	1	0	0
RQ0010	Gerstmann sindrome di	1	0	0	0
Totale		8.853	740	6.801	917

* 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

Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini

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

