

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico di  
Milano**

**Rapporto al 31 dicembre 2025**

A cura del

**Centro di Coordinamento**

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò

## INDICE

|                                                                                                             |    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. INTRODUZIONE .....                                                                                       | 2  |
| 2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO .....                         | 4  |
| 3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA DGR XII/5056 DEL 29.09.2025.....                       | 5  |
| 4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO .....                                            | 15 |
| 5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....                     | 16 |
| 6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA ..... | 23 |
| 7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI .....                | 24 |
| 8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO .....                                  | 25 |
| 9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO .....                            | 46 |
| 10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO .....              | 63 |

## 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; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Centro 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 e arbitrarie da parte di singoli specialisti, il Centro di Coordinamento rivaluta le malattie che possono essere riconducibili ad un singolo codice di gruppo, proponendo periodici aggiornamenti sulla base dell'evoluzione delle conoscenze, di segnalazioni provenienti dagli specialisti dei Centri di riferimento e confrontandosi con i referenti del Tavolo Tecnico Interregionale malattie rare istituito dalla Commissione Salute. Ai fini dell'aggiornamento delle condizioni afferenti a codici di gruppo, lo strumento di riferimento quale principale sistema di classificazione e nomenclatura delle malattie rare è identificato nella banca dati ORPHANET (<https://www.orpha.net/it>). 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 Centri di riferimento, reso attivo nell'applicativo RMRARE e pubblicato sul portale di Regione Lombardia ([www.regione.lombardia.it](http://www.regione.lombardia.it)) e sul sito web della Rete regionale (<https://malattierare.marionegri.it/>).

Attualmente, con 453 codici di esenzione, in Regione Lombardia sono riconosciute complessivamente 900 condizioni a bassa prevalenza esenti.

L'unica condizione che non è sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare è la *malattia di Hansen* (codice esenzione RA0010) in quanto una specifica normativa ha identificato i centri di riferimento nazionali, tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo (Art. 4 del DPCM 31.05.2001).

#### 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* (RMRARE), 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 Centri di riferimento della Rete accedendo all'applicativo RMRARE.

Il Registro Lombardo Malattie Rare raccoglie le informazioni in merito al programma terapeutico (Scheda per la Prescrizione dei Farmaci) e all'eventuale piano riabilitativo individuale (Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale).

#### 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, i piani terapeutici e i piani riabilitativi pubblicati dagli specialisti dei Centri di riferimento vengono innanzitutto *validati* dagli operatori del Centro di Coordinamento; i dati vengono quindi descritti in un *rapporto*, pubblicato sul sito web della Rete Regionale (<https://malattierare.marionegri.it/il-registro/rapporti/>) e diffuso a tutti i contatti della mailing-list; infine, per ciascun Centro 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 Centro di riferimento al 31 dicembre 2025.

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

REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3  
24020 Ranica (Bergamo)  
telefono 035 45 35 304  
e-mail [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto:malattierare@pec.marionegri.it)  
  
orari:  
dal lunedì al venerdì  
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 17



### 3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA

DGR XII/5056 DEL 29.09.2025

| 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano                                                                                                                                                                                                                            |        |                                                                                                                                                                                                                                           |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:                                                                                                                                                                                                          |        |                                                                                                                                                                                                                                           |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione</li> <li>- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)</li> <li>- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale</li> </ul> |        |                                                                                                                                                                                                                                           |
| Categoria diagnostica                                                                                                                                                                                                                                                                              | Codice | Malattia/Gruppo                                                                                                                                                                                                                           |
| 1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE                                                                                                                                                                                                                                                               |        |                                                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RA0020 | WHIPPLE MALATTIA DI                                                                                                                                                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RA0030 | LYME MALATTIA DI                                                                                                                                                                                                                          |
| 2. TUMORI                                                                                                                                                                                                                                                                                          |        |                                                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RB0040 | GARDNER SINDROME DI                                                                                                                                                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RB0070 | SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RBG010 | NEUROFIBROMATOSI                                                                                                                                                                                                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RBG020 | COMPLESSO CARNEY                                                                                                                                                                                                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RB0071 | MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO                                                                                                                                                                                                   |
| 3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE                                                                                                                                                                                                                                                              |        |                                                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0010 | DEFICIENZA DI ACTH                                                                                                                                                                                                                        |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0020 | KALLMANN SINDROME DI                                                                                                                                                                                                                      |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG010 | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI                                                                                                                                                                                                              |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG020 | SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE                                                                                                                                                                                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0021 | DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0022 | IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO                                                                                                                                                                                                     |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG030 | POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI                                                                                                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0040 | PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA                                                                                                                                                                                                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0050 | LEPRECAUNISMO                                                                                                                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG162 | SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE                                                                                                                                                                                                  |
| 4. MALATTIE DEL METABOLISMO                                                                                                                                                                                                                                                                        |        |                                                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG040 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI                                                                                                                                                                        |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG050 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE                                                                                                                                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG060 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)                                                                                                                                              |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG061 | IPERINSULINISMI CONGENITI                                                                                                                                                                                                                 |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 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) |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG071 | DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RN1200 | SMITH-LEMLI-OPITZ SINDROME DI                                                                                                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG072 | DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI                                                                                                                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG073 | DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI                                                                                                                                                                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0080 | LIPODISTROFIA TOTALE                                                                                                                                                                                                                      |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG084 | MALATTIE PEROSSISOMIALI                                                                                                                                                                                                                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RN1760 | ZELLWEGER SINDROME DI                                                                                                                                                                                                                     |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG085 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI                                                                                                                                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG110 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME                                                                                                                                                                              |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0160 | IPOFOSFATASIA                                                                                                                                                                                                                             |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| Categoria diagnostica               | Codice | Malattia/Gruppo                                                                                                                                     |
|-------------------------------------|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                     | RCG074 | DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER - RN1760)                                      |
|                                     | RCG075 | DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI                                                                                               |
|                                     | RCG076 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI                                                              |
|                                     | RCG077 | DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE                                                             |
|                                     | RCG078 | DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE                                                |
|                                     | RN0710 | MELAS SINDROME                                                                                                                                      |
|                                     | RN0720 | MERRF SINDROME                                                                                                                                      |
|                                     | RF0300 | ATROFIA OTTICA DI LEBER                                                                                                                             |
|                                     | RF0020 | KEARNS-SAYRE SINDROME DI                                                                                                                            |
|                                     | RCG081 | DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE                                                               |
|                                     | RF0030 | LEIGH MALATTIA DI                                                                                                                                   |
|                                     | RCG083 | ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE                                                                                    |
|                                     | RCG080 | DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI                                                                                                                       |
|                                     | RCG140 | MUCOPOLISACCARIDOSI                                                                                                                                 |
|                                     | RCG090 | MUCOLIPIDOSI                                                                                                                                        |
|                                     | RCG091 | OLIGOSACCARIDOSI                                                                                                                                    |
|                                     | RFG030 | GANGLIOSIDOSI                                                                                                                                       |
|                                     | RCG180 | ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE                                                                                                              |
|                                     | RCG092 | DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA                                                                                                           |
|                                     | RCG093 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO                                                                     |
|                                     | RCG094 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D                                                                                  |
|                                     | RC0170 | RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE                                                                                                     |
|                                     | RCG095 | ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI (ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E - RFG040) |
|                                     | RCG100 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO                                                                                         |
|                                     | RCG101 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO                                                                                       |
|                                     | RC0070 | DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO                                                                                                                       |
|                                     | RCG102 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME                                                                                                          |
|                                     | RC0150 | WILSON MALATTIA DI                                                                                                                                  |
|                                     | RCG103 | ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI METALLI                                                                                 |
|                                     | RCG190 | DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)                                                                                              |
|                                     | RCG130 | AMILOIDOSI SISTEMICHE                                                                                                                               |
|                                     | RC0180 | CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI                                                                                                                          |
| 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO |        |                                                                                                                                                     |
|                                     | RC0200 | CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA                                                                                                            |
|                                     | RCG150 | ISTIOCITOSI CRONICHE                                                                                                                                |
|                                     | RCG160 | IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                                                                                                                           |
|                                     | RCG161 | SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI                                                                                                     |
|                                     | RC0241 | FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE                                                                                                                       |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| <b>Categoria diagnostica</b>                                 | <b>Codice</b> | <b>Malattia/Gruppo</b>                                                        |
|--------------------------------------------------------------|---------------|-------------------------------------------------------------------------------|
|                                                              | RC0243        | SINDROME TRAPS                                                                |
|                                                              | RC0220        | SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)                       |
|                                                              | RC0290        | SCHNITZLER SINDROME DI                                                        |
| <b>6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI</b>   |               |                                                                               |
|                                                              | RDG010        | ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)       |
|                                                              | RD0010        | SINDROME EMOLITICO UREMICA                                                    |
|                                                              | RD0020        | EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA                                           |
| Centro Hub MEC                                               | RDG020        | DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE                                          |
|                                                              | RDG030        | PIASTRINOPATIE EREDITARIE                                                     |
|                                                              | RDG031        | PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE                                   |
|                                                              | RDG040        | TROMBOCITOPENIE EREDITARIE                                                    |
|                                                              | RDG050        | SINDROMI MIELODISPLASTICHE                                                    |
|                                                              | RD0050        | MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA                                                |
|                                                              | RD0070        | ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE) |
|                                                              | RD0080        | SHWACHMAN-DIAMOND SINDROME DI                                                 |
|                                                              | RDG051        | NEUTROPENIE CONGENITE                                                         |
|                                                              | RD0040        | NEUTROPENIA CICLICA                                                           |
|                                                              | RD0081        | MASTOCITOSI SISTEMICA                                                         |
| <b>7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO</b> |               |                                                                               |
|                                                              | RF0060        | EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA                                              |
|                                                              | RFG040        | MALATTIE SPINOCEREBELLARI                                                     |
|                                                              | RF0081        | ATROFIA MULTISISTEMICA                                                        |
|                                                              | RFG041        | NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO                            |
|                                                              | RFG050        | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI                                                     |
|                                                              | RF0100        | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                                                 |
|                                                              | RF0110        | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA                                                    |
|                                                              | RF0130        | LENNOX GASTAUT SINDROME DI                                                    |
|                                                              | RF0140        | WEST SINDROME DI                                                              |
|                                                              | RF0370        | FAHR MALATTIA DI                                                              |
|                                                              | RF0411        | SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA                                                 |
|                                                              | RFG060        | NEUROPATIE EREDITARIE                                                         |
|                                                              | RF0170        | PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA                                            |
|                                                              | RF0180        | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE                          |
|                                                              | RF0181        | NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL                                                 |
|                                                              | RFG070        | MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE                                                 |
|                                                              | RFG080        | DISTROFIE MUSCOLARI                                                           |
|                                                              | RFG090        | DISTROFIE MIOTONICHE                                                          |
|                                                              | RFG100        | PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE                                |
|                                                              | RFG160        | DISTONIE PRIMARIE                                                             |
|                                                              | RF0090        | DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA                                               |
|                                                              | RFG101        | SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI                                    |
|                                                              | RF0190        | EATON-LAMBERT SINDROME DI                                                     |
| <b>8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO</b>                      |               |                                                                               |
|                                                              | RF0200        | VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE                                        |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| Categoria diagnostica                   | Codice | Malattia/Gruppo                                                        |
|-----------------------------------------|--------|------------------------------------------------------------------------|
|                                         | RF0201 | COATS MALATTIA DI                                                      |
|                                         | RF0210 | EALLES MALATTIA DI                                                     |
|                                         | RF0220 | BEHR SINDROME DI                                                       |
|                                         | RFG110 | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                                         |
|                                         | RFG120 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE                                     |
|                                         | RF0230 | IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS                                     |
|                                         | RF0240 | ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE                                          |
|                                         | RF0250 | EMERALOPIA CONGENITA                                                   |
|                                         | RF0260 | OGUCHI SINDROME DI                                                     |
|                                         | RF0270 | COGAN SINDROME DI                                                      |
|                                         | RFG130 | DEGENERAZIONI DELLA CORNEA                                             |
|                                         | RFG140 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA                                      |
|                                         | RF0280 | CHERATOCONO                                                            |
|                                         | RF0290 | CONGIUNTIVITE LIGNEA                                                   |
|                                         | RF0320 | COROIDITE MULTIFOCAL                                                   |
|                                         | RF0330 | COROIDITE SERPIGINOSA                                                  |
| 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO    |        |                                                                        |
|                                         | RC0110 | CRIOGLOBULINEMIA MISTA                                                 |
|                                         | RC0210 | BEHCET MALATTIA DI                                                     |
|                                         | RG0010 | ENDOCARDITE REUMATICA                                                  |
|                                         | RG0020 | POLIANGIOITE MICROSCOPICA                                              |
|                                         | RG0030 | POLIARTERITE NODOSA                                                    |
|                                         | RG0050 | GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE                              |
|                                         | RG0060 | GOODPASTURE SINDROME DI                                                |
|                                         | RG0070 | GRANULOMATOSI CON POLIANGITE                                           |
|                                         | RG0080 | ARTERITE A CELLULE GIGANTI                                             |
|                                         | RGG010 | MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE                                            |
|                                         | RG0090 | TAKAYASU MALATTIA DI                                                   |
|                                         | RG0110 | BUDD-CHIARI SINDROME DI                                                |
|                                         | RD0030 | PORPORA DI HENOC-SCHOENLEIN RICORRENTE                                 |
| 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO |        |                                                                        |
|                                         | RG0120 | IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA                            |
|                                         | RH0011 | SARCOIDOSI                                                             |
|                                         | RHG010 | MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE                             |
|                                         | RH0020 | EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA                                       |
|                                         | RH0021 | PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA                              |
|                                         | RH0022 | PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA                               |
|                                         | RNG110 | DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (ESCLUSO: KARTAGENER SINDROME DI - RN0950) |
|                                         | RN0950 | KARTAGENER SINDROME DI                                                 |
| 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE    |        |                                                                        |
|                                         | RI0010 | ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI                       |
|                                         | RI0020 | GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE                                           |
|                                         | RI0030 | GASTROENTERITE EOSINOFILA                                              |
|                                         | RI0040 | SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE                              |
|                                         | RI0050 | COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE                                        |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| <b>Categoria diagnostica</b>                                            | <b>Codice</b> | <b>Malattia/Gruppo</b>                                              |
|-------------------------------------------------------------------------|---------------|---------------------------------------------------------------------|
|                                                                         | RI0080        | LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA                                |
|                                                                         | RIG010        | COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI                       |
| <b>12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>                       |               |                                                                     |
|                                                                         | RJ0020        | FIBROSI RETROPERITONEALE                                            |
|                                                                         | RJG010        | TUBULOPATIE PRIMITIVE                                               |
|                                                                         | RJG020        | GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME) |
|                                                                         | RN1360        | ALPORT SINDROME DI                                                  |
| <b>13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>               |               |                                                                     |
|                                                                         | RL0010        | ERITROCHERATOLISI HIEMALIS                                          |
|                                                                         | RL0030        | PEMFIGO                                                             |
|                                                                         | RL0040        | PEMFIGOIDE BOLLOSO                                                  |
|                                                                         | RL0050        | PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE                                     |
|                                                                         | RL0060        | LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS                                      |
|                                                                         | RL0080        | SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA                   |
|                                                                         | RL0090        | PIODERMA GANGRENOSO CRONICO                                         |
|                                                                         | RNG151        | SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA                                  |
|                                                                         | RN0880        | ECTRODATTILIA-DISPLASIA ECTODERMICA-PALATOSCHISI                    |
|                                                                         | RN0560        | DISCHERATOSI CONGENITA                                              |
|                                                                         | RN1480        | IPOMELANOSI DI ITO                                                  |
|                                                                         | RN0610        | IPOPLASIA FOCAL E DERMICA                                           |
|                                                                         | RN0510        | INCONTINENTIA PIGMENTI                                              |
|                                                                         | RN1680        | SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA                                          |
|                                                                         | RNG070        | ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)     |
|                                                                         | RN0600        | IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA                                        |
|                                                                         | RN1500        | KID SINDROME                                                        |
|                                                                         | RN0500        | CUTIS LAXA                                                          |
|                                                                         | RNG130        | CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE                              |
|                                                                         | RN0520        | XERODERMA PIGMENTOSO                                                |
|                                                                         | RN0530        | CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA                                     |
|                                                                         | RN0540        | CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA                             |
|                                                                         | RN0550        | DARIER MALATTIA DI                                                  |
|                                                                         | RN0570        | EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA                                     |
|                                                                         | RN0580        | ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA                          |
|                                                                         | RN0590        | ERITROCHERATODERMIA VARIABILE                                       |
|                                                                         | RN0620        | PACHIDERMOPERIOSTOSI                                                |
|                                                                         | RN0630        | PSEUDOXANTOMA ELASTICO                                              |
|                                                                         | RN0640        | APLASIA CONGENITA DELLA CUTE                                        |
|                                                                         | RN1470        | HAY-WELLS SINDROME DI                                               |
|                                                                         | RN1560        | NEU-LAXOVA SINDROME DI                                              |
|                                                                         | RN1660        | SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO                                        |
|                                                                         | RN1700        | SJOGREN-LARSSON SINDROME DI                                         |
|                                                                         | RN1710        | TAY SINDROME DI                                                     |
| <b>14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b> |               |                                                                     |
|                                                                         | RM0010        | DERMATOMIOSITE                                                      |
|                                                                         | RM0020        | POLIMIOSITE                                                         |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| Categoria diagnostica                                            | Codice | Malattia/Gruppo                                                                                                                                                               |
|------------------------------------------------------------------|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                  | RM0021 | SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI                                                                                                                                           |
|                                                                  | RM0030 | CONNETTIVITE MISTA                                                                                                                                                            |
|                                                                  | RM0040 | FASCITE EOSINOFILA                                                                                                                                                            |
|                                                                  | RM0050 | FASCITE DIFFUSA                                                                                                                                                               |
|                                                                  | RM0060 | POLICONDRITE RICORRENTE                                                                                                                                                       |
|                                                                  | RM0080 | ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA                                                                                                                                                 |
|                                                                  | RM0110 | MIOSITE A CORPI INCLUSI                                                                                                                                                       |
|                                                                  | RM0120 | SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA                                                                                                                                                |
|                                                                  | RM0121 | SINDROME SAPHO                                                                                                                                                                |
| 15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE |        |                                                                                                                                                                               |
|                                                                  | RN0020 | MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA                                                                                                                                             |
|                                                                  | RN0040 | JOUBERT SINDROME DI                                                                                                                                                           |
|                                                                  | RN0060 | OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA                                                                                                                                         |
|                                                                  | RNG150 | AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA                                                                                                           |
|                                                                  | RN1340 | AASE-SMITH SINDROME DI                                                                                                                                                        |
|                                                                  | RN1630 | SINDROME ACROCALLOSA                                                                                                                                                          |
|                                                                  | RN1740 | WALKER-WARBURG SINDROME DI                                                                                                                                                    |
|                                                                  | RFG150 | ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE                                                                                                                                 |
|                                                                  | RN0090 | AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI                                                                                                                                                   |
|                                                                  | RN0100 | PETERS ANOMALIA DI                                                                                                                                                            |
|                                                                  | RN0110 | ANIRIDIA                                                                                                                                                                      |
|                                                                  | RNG101 | COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO                                                                                                                               |
|                                                                  | RN0120 | COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO                                                                                                                                           |
|                                                                  | RN0130 | MORNING GLORY ANOMALIA DI                                                                                                                                                     |
|                                                                  | RN0140 | PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE                                                                                                                                          |
|                                                                  | RN1720 | VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI                                                                                                                                              |
|                                                                  | RN1750 | WEILL-MARCHESANI SINDROME DI                                                                                                                                                  |
|                                                                  | RNG111 | ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO                                                                 |
|                                                                  | RNG030 | SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI                                                                                                                                                  |
|                                                                  | RN0800 | ANTLEY-BIXLER SINDROME DI                                                                                                                                                     |
|                                                                  | RN0810 | BALLER-GEROLD SINDROME DI                                                                                                                                                     |
|                                                                  | RN1390 | CARPENTER SINDROME DI                                                                                                                                                         |
|                                                                  | RN1040 | PFEIFFER SINDROME DI                                                                                                                                                          |
|                                                                  | RN1000 | NAGER SINDROME DI                                                                                                                                                             |
|                                                                  | 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) |
|                                                                  | RNG121 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE                                                                       |
|                                                                  | RN0910 | GOLDENHAR SINDROME DI                                                                                                                                                         |
|                                                                  | RN0390 | SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG                                                                                                                                       |
|                                                                  | RN0470 | SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE                                                                                                                                                  |
|                                                                  | RN0260 | FOCOMELIA                                                                                                                                                                     |
|                                                                  | RN0270 | DEFORMITA' DI SPRENGEL                                                                                                                                                        |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| Categoria diagnostica | Codice | Malattia/Gruppo                                                                                                                                                                                                                      |
|-----------------------|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                       | RN0290 | CAMPTODATTILIA FAMILIARE                                                                                                                                                                                                             |
|                       | RN0430 | POLAND SINDROME DI                                                                                                                                                                                                                   |
|                       | RNG020 | SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE                                                                                                                                                                                         |
|                       | RN1060 | ROBERTS SINDROME DI                                                                                                                                                                                                                  |
|                       | RN0480 | SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA                                                                                                                                                                                                 |
|                       | RN0890 | FREEMAN-SHELDON SINDROME DI                                                                                                                                                                                                          |
|                       | RN1670 | SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI                                                                                                                                                                                                         |
|                       | RNG131 | ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE                                                                                                                          |
|                       | RN0340 | ADAMS-OLIVER SINDROME DI                                                                                                                                                                                                             |
|                       | RNG141 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSO: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETA' DEL DOTTO DI BOTALLO) |
|                       | RN0740 | IVEMARK SINDROME DI                                                                                                                                                                                                                  |
|                       | RN1510 | KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI                                                                                                                                                                                                        |
|                       | RNG142 | ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI                                                                                                                                                       |
|                       | RN0310 | KLIPPEL-FEIL SINDROME DI                                                                                                                                                                                                             |
|                       | RN0320 | GASTROSCHISI                                                                                                                                                                                                                         |
|                       | RN0321 | SINDROME PRUNE BELLY                                                                                                                                                                                                                 |
|                       | RN0322 | ONFALOCELE                                                                                                                                                                                                                           |
|                       | RNG132 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE                                                                                                                                                           |
|                       | RN0190 | MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA                                                                                                                                                                              |
|                       | RN0200 | HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI                                                                                                                                                                                                             |
|                       | RN0210 | ATRESIA BILIARE                                                                                                                                                                                                                      |
|                       | RNG251 | DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI                                                                                                                                                      |
|                       | RN0160 | ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA                                                                                                                                                                                       |
|                       | RN0170 | ATRESIA DEL DIGIUNO                                                                                                                                                                                                                  |
|                       | RN0180 | ATRESIA O STENOSI DUODENALE                                                                                                                                                                                                          |
|                       | RNG252 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE                                                                                                                                                           |
|                       | RN0250 | RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA                                                                                                                                                                                                          |
|                       | RNG261 | MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO: RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)                                                                                                                                                    |
|                       | RJ0040 | RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO                                                                                                                                                                                                |
|                       | RN0980 | MECKEL SINDROME DI                                                                                                                                                                                                                   |
|                       | RN1810 | ESTROFIA VESCICALE                                                                                                                                                                                                                   |
|                       | RNG262 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO                                                                                                                 |
|                       | RNG010 | PSEUDOERMAFRODITISMI                                                                                                                                                                                                                 |
|                       | RN1430 | DENYS-DRASH SINDROME DI                                                                                                                                                                                                              |
|                       | RN0240 | ERMAFRODITISMO VERO                                                                                                                                                                                                                  |
|                       | RNG263 | ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO                                                                                      |
|                       | RNG264 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO                                                                                                                                                     |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| Categoria diagnostica | Codice | Malattia/Gruppo                                                                                                                                                      |
|-----------------------|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                       | RNG271 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE                                                                             |
|                       | RN0280 | ACRODISOSTOSI                                                                                                                                                        |
|                       | RN0300 | SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE                                                                                                                                      |
|                       | RNG050 | CONDRODISTROFIE CONGENITE                                                                                                                                            |
|                       | RNG060 | OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA                                                                                                               |
|                       | RN0960 | MAFFUCCI SINDROME DI                                                                                                                                                 |
|                       | RN1450 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA                                                                                                                               |
|                       | RN0370 | DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI                                                                                                                            |
|                       | RN0410 | JARCHO-LEVIN SINDROME DI                                                                                                                                             |
|                       | 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) |
|                       | RN0680 | TURNER SINDROME DI                                                                                                                                                   |
|                       | RNG090 | SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)      |
|                       | RN1590 | PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI                                                                                                                                        |
|                       | RN0670 | SINDROME DEL CRI DU CHAT                                                                                                                                             |
|                       | RN1270 | WILLIAMS SINDROME DI                                                                                                                                                 |
|                       | RN0700 | WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI                                                                                                                                          |
|                       | RN1330 | SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE                                                                                                                                     |
|                       | RN1320 | MARFAN SINDROME DI                                                                                                                                                   |
|                       | RN0330 | EHLERS-DANLOS SINDROME DI                                                                                                                                            |
|                       | RN1220 | STICKLER SINDROME DI                                                                                                                                                 |
|                       | RNG092 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE                                                                         |
|                       | RN0790 | AARSKOG SINDROME DI                                                                                                                                                  |
|                       | RN1070 | ROBINOW SINDROME DI                                                                                                                                                  |
|                       | RN1080 | RUSSELL-SILVER SINDROME DI                                                                                                                                           |
|                       | RN1100 | SECKEL SINDROME DI                                                                                                                                                   |
|                       | RNG093 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO                                                            |
|                       | RN0820 | BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI                                                                                                                                       |
|                       | RC0310 | SOTOS SINDROME DI                                                                                                                                                    |
|                       | RN0490 | WEAVER SINDROME DI                                                                                                                                                   |
|                       | RN1120 | SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI                                                                                                                                    |
|                       | RN1550 | MARSHALL-SMITH SINDROME DI                                                                                                                                           |
|                       | RNG100 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)                                                           |
|                       | RN1350 | ALAGILLE SINDROME DI                                                                                                                                                 |
|                       | RN0750 | SCLEROSI TUBEROSA                                                                                                                                                    |
|                       | RN0760 | PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI                                                                                                                                            |
|                       | RN0770 | STURGE-WEBER SINDROME DI                                                                                                                                             |
|                       | RN0780 | VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI                                                                                                                                        |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| Categoria diagnostica                               | Codice | Malattia/Gruppo                       |
|-----------------------------------------------------|--------|---------------------------------------|
|                                                     | RN1170 | SINDROME PROTEUS                      |
|                                                     | RN1250 | ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER            |
|                                                     | RN1380 | BARDET-BIEDL SINDROME DI              |
|                                                     | RN1780 | CHAR SINDROME DI                      |
|                                                     | RN0350 | COFFIN-LOWRY SINDROME DI              |
|                                                     | RN0360 | COFFIN-SIRIS SINDROME DI              |
|                                                     | RN0401 | COHEN SINDROME DI                     |
|                                                     | RN1410 | CORNELIA DE LANGE SINDROME DI         |
|                                                     | RC0250 | COSTELLO SINDROME DI                  |
|                                                     | RN1010 | NOONAN SINDROME DI                    |
|                                                     | RN1150 | SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA         |
|                                                     | RN1530 | LEOPARD SINDROME                      |
|                                                     | RN1420 | DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI      |
|                                                     | RN1440 | DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE        |
|                                                     | RN1021 | SINDROME FG                           |
|                                                     | RN1820 | FINE-LUBINSKY SINDROME DI             |
|                                                     | RN0920 | HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI          |
|                                                     | RN0930 | HOLT-ORAM SINDROME DI                 |
|                                                     | RN1850 | MAINZER-SALDINO SINDROME DI           |
|                                                     | RN0970 | MARSHALL SINDROME DI                  |
|                                                     | RN1020 | OPITZ SINDROME DI                     |
|                                                     | RN1030 | PALLISTER-HALL SINDROME DI            |
|                                                     | RN0420 | PALLISTER-W SINDROME DI               |
|                                                     | RN0650 | PARRY-ROMBERG SINDROME DI             |
|                                                     | RN1310 | PRADER-WILLI SINDROME DI              |
|                                                     | RN1620 | RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI          |
|                                                     | RN1130 | SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE      |
|                                                     | RN1140 | SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE          |
|                                                     | RN1770 | SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER     |
|                                                     | RN0850 | CHARGE ASSOCIAZIONE                   |
|                                                     | RN0940 | SINDROME KABUKI                       |
|                                                     | RN1830 | SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE |
|                                                     | RN1190 | SINDROME NAIL-PATELLA                 |
|                                                     | RN1160 | SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA        |
|                                                     | RNG094 | SINDROMI PROGEROIDI                   |
|                                                     | RN1400 | COCKAYNE SINDROME DI                  |
|                                                     | RN1180 | SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA          |
|                                                     | RN1210 | SMITH-MAGENIS SINDROME DI             |
|                                                     | RN1240 | TOWNES-BROCKS SINDROME DI             |
|                                                     | RNG095 | SINDROMI DI WAARDENBURG               |
|                                                     | RN1290 | WOLFRAM SINDROME DI                   |
| 16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE |        |                                       |
|                                                     | RP0010 | EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA             |
|                                                     | RP0020 | SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO    |
|                                                     | RP0040 | SINDROME ALCOLICA FETALE              |

### 31. Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

| Categoria diagnostica | Codice | Malattia/Gruppo           |
|-----------------------|--------|---------------------------|
|                       | RP0070 | FIBROSI EPATICA CONGENITA |

**Totale Codici Esenzione Attribuiti: 353**



*In data 1 marzo 2017 hanno ufficialmente avviato le loro attività le prime 24 Reti di Riferimento Europee (European Reference Networks - ERNs), che hanno coinvolto complessivamente oltre 300 Centri in 25 Paesi dell'Unione Europea. Il 26 novembre 2021 il Board degli Stati Membri ha approvato un ampliamento delle ERNs con la selezione di un ulteriore gruppo di Centri partecipanti.*

*Una selezione dei Centri di riferimento, effettuata in risposta alla call europea, partecipa alle ERNs. Nell'ambito della Rete nazionale malattie rare, questi Centri assumono la dizione di Centri di eccellenza per le malattie seguite dalla rispettiva Rete europea.*

Il Centro partecipa come HCP (Health Care Provider) alle seguenti Reti di riferimento europee (European Reference Networks - ERNs) per le malattie rare:

ERN BOND - European Reference Network on bone disorders  
Endo-ERN - European Reference Network on endocrine conditions  
ERKNet - European Reference Network on Kidney Diseases  
ERNICA - European Reference Network on inherited and congenital anomalies  
ERN EuroBloodNet - European Reference Network on haematological diseases  
ERN eUROGEN - European Reference Network on urogenital diseases and conditions  
ERN GENTURIS - European Reference Network on genetic tumor risk syndromes  
ERN ITHACA - European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability  
ERN RARE LIVER - European Reference Network on hepatological diseases  
ERN LUNG - European Reference Network on respiratory diseases  
MetabERN - European Reference Network on hereditary metabolic disorders  
ERN EURO-NMD - European Reference Network on neuromuscular diseases  
ERN ReCONNET - European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases  
ERN RITA - European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases  
ERN Skin - European Reference Network on skin disorders

#### 4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel  
Registro Lombardo Malattie Rare

19.644

---

|               |                                   |               |
|---------------|-----------------------------------|---------------|
| <i>di cui</i> | annullate <sup>(1)</sup>          | 14            |
|               | modificate <sup>(2)</sup>         | 304           |
|               | non<br>convalidate <sup>(3)</sup> | 2.387         |
|               | <b>validate <sup>(4)</sup></b>    | <b>16.939</b> |

---

(1) *schede di diagnosi inserite e successivamente annullate dallo specialista del Centro di riferimento*

(2) *schede di diagnosi inserite e successivamente modificate dallo specialista del Centro di riferimento*

(3) *schede di diagnosi inserite che NON sono state convalidate (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 INSERITE dagli specialisti del Centro di riferimento e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

## 5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO

### L'APPLICATIVO RMRARE

Numero di schede di diagnosi, piani terapeutici (PT) e piani riabilitativi individuali (PRI), inseriti e validati, per ciascun operatore del Centro di riferimento. In parentesi, il numero di PT e il numero di PRI compilati dal 1° gennaio al 31 dicembre 2025.

| Cognome e Nome                     | Anno ultimo accesso RMR | Schede Inserite e Validate (N° totale) | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT (PT attivi) | PRI (PRI attivi) |
|------------------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|----------------|------------------|
| Aimi Giorgio                       | 2024                    | 11                                     | -                                   | -              | -                |
| Aliberti Stefano                   | 2020                    | 15                                     | -                                   | 20 (-)         | -                |
| Ardissino Gianluigi                | 2018                    | 55                                     | -                                   | 3 (-)          | -                |
| Ardolino Gianluca Edoardo Domenico | 2015                    | 1                                      | -                                   | 1 (-)          | -                |
| Arosio Maura                       | 2023                    | 23                                     | -                                   | 25 (-)         | -                |
| Artoni Andrea                      | 2022                    | 502                                    | -                                   | 53 (-)         | -                |
| Azzimonti Matteo                   | 2025                    | 10                                     | 10                                  | 1 (1)          | -                |
| Bana Cristina                      | 2025                    | 33                                     | 2                                   | 32 (3)         | -                |
| Barcellini Wilma                   | 2024                    | 478                                    | -                                   | 18 (-)         | -                |
| Baselli Lucia Augusta              | 2025                    | 13                                     | 5                                   | 35 (7)         | -                |
| Basilisco Guido                    | 2022                    | 59                                     | -                                   | 116 (-)        | -                |
| Bassotti Alessandra Francesca      | 2025                    | 601                                    | 39                                  | 242 (20)       | -                |
| Bedeschi Maria Francesca           | 2025                    | 711                                    | 30                                  | 46 (11)        | -                |
| Belingheri Mirco                   | 2025                    | 31                                     | 5                                   | 24 (2)         | -                |
| Benardon Susanna                   | 2025                    | 5                                      | 4                                   | 6 (4)          | -                |
| Benzecry Mancin Valentina          | 2025                    | 1                                      | 1                                   | 3 (3)          | -                |
| Beretta Gisella Beatrice           | 2025                    | 2                                      | 2                                   | 2 (2)          | -                |
| Beretta Lorenzo                    | 2025                    | 147                                    | -                                   | 436 (2)        | -                |
| Berrettini Alfredo                 | 2022                    | 32                                     | -                                   | 20 (-)         | -                |
| Berti Emilio                       | 2012                    | 145                                    | -                                   | 150 (-)        | -                |
| Biguzzi Eugenia Federica           | 2022                    | -                                      | -                                   | 11 (-)         | -                |
| Binda Valentina                    | 2025                    | 11                                     | 1                                   | 11 (1)         | -                |
| Boero Veronica                     | 2025                    | 41                                     | 10                                  | 34 (10)        | -                |
| Boschetti Carla Lucia              | 2012                    | 9                                      | -                                   | 8 (-)          | -                |
| Brajkovic Simona                   | 2018                    | 1                                      | -                                   | -              | -                |
| Brena Michela                      | 2025                    | 682                                    | 74                                  | 2031 (190)     | 2 (-)            |

| <b>Cognome e Nome</b>               | <b>Anno ultimo accesso RMR</b> | <b>Schede Inserite e Validate (N° totale)</b> | <b>Schede Inserite e Validate nel 2025</b> | <b>PT (PT attivi)</b> | <b>PRI (PRI attivi)</b> |
|-------------------------------------|--------------------------------|-----------------------------------------------|--------------------------------------------|-----------------------|-------------------------|
| Brisighelli Giulia                  | 2017                           | 12                                            | -                                          | 11 (-)                | -                       |
| Brusa Roberta                       | 2020                           | 28                                            | -                                          | 28 (-)                | -                       |
| Bucciarelli Paolo                   | 2012                           | 1                                             | -                                          | -                     | -                       |
| Bucolo Carmen                       | 2025                           | 7                                             | 7                                          | -                     | -                       |
| Buffon Stefano                      | 2025                           | 49                                            | 49                                         | 80 (79)               | -                       |
| Cambiaghi Stefano<br>Gabriele Maria | 2025                           | 24                                            | 1                                          | 17 (1)                | -                       |
| Canazza Lorena                      | 2016                           | 9                                             | -                                          | 2 (-)                 | -                       |
| Capone Valentina                    | 2019                           | 2                                             | -                                          | 1 (-)                 | -                       |
| Cappellini Maria Domenica           | 2018                           | 442                                           | -                                          | 577 (-)               | -                       |
| Carminati Guido                     | 2020                           | 1                                             | -                                          | -                     | -                       |
| Caronni Monica                      | 2023                           | 110                                           | -                                          | 122 (-)               | -                       |
| Carosi Giulia                       | 2025                           | 4                                             | 4                                          | 4 (4)                 | -                       |
| Carrabba Maria Domenica<br>Rosaria  | 2025                           | 192                                           | 29                                         | 351 (70)              | 2 (-)                   |
| Casalino Giuseppe                   | 2024                           | 1                                             | -                                          | -                     | -                       |
| Cassin Ramona                       | 2018                           | 2                                             | -                                          | -                     | -                       |
| Cassinerio Elena                    | 2025                           | 140                                           | 13                                         | 278 (21)              | -                       |
| Castellazzi Massimo Luca            | 2022                           | 1                                             | -                                          | 2 (-)                 | -                       |
| Celano Rosaria                      | 2025                           | 8                                             | -                                          | 4 (1)                 | -                       |
| Cerutti Roberta                     | 2025                           | 27                                            | 5                                          | 27 (5)                | -                       |
| Cesaretti Claudia                   | 2025                           | 45                                            | 3                                          | -                     | -                       |
| Chiodini Iacopo                     | 2015                           | 2                                             | -                                          | -                     | -                       |
| Clerici Bagozzi Donata              | 2009                           | 7                                             | -                                          | -                     | -                       |
| Cogiamanian Filippo Maria           | 2025                           | 1                                             | 1                                          | 1 (1)                 | -                       |
| Coletta Marina                      | 2025                           | 105                                           | 15                                         | 47 (11)               | -                       |
| Colli Anna Maria                    | 2025                           | 5                                             | 4                                          | 1 (1)                 | -                       |
| Colombo Lorenzo                     | 2010                           | 18                                            | -                                          | -                     | -                       |
| Comi Giacomo Pietro                 | 2016                           | 22                                            | -                                          | 9 (-)                 | -                       |
| Consolo Silvia                      | 2025                           | 3                                             | 1                                          | 2 (-)                 | -                       |
| Corona Fabrizia                     | 2019                           | 116                                           | -                                          | 106 (-)               | -                       |
| Corti Fabiola                       | 2024                           | 1                                             | -                                          | 1 (-)                 | -                       |
| Corti Stefania Paola                | 2025                           | 49                                            | 1                                          | 30 (-)                | -                       |
| Cresseri Donata Carmela<br>maria    | 2023                           | 22                                            | -                                          | 17 (-)                | -                       |
| Cusini Marco                        | 2021                           | 8                                             | -                                          | 8 (-)                 | -                       |

| Cognome e Nome                        | Anno ultimo accesso RMR | Schede Inserite e Validate (N° totale) | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT (PT attivi) | PRI (PRI attivi) |
|---------------------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|----------------|------------------|
| D'Angelo Emanuela Stefania            | 2025                    | 154                                    | 65                                  | 198 (103)      | -                |
| De Marco Erika Adalgisa               | 2025                    | 3                                      | 1                                   | 10 (1)         | -                |
| Del Re Giulia                         | 2025                    | 1                                      | 1                                   | -              | -                |
| Dell'Arti Laura                       | 2025                    | 15                                     | 5                                   | -              | -                |
| Delledonne Giulia                     | 2020                    | 14                                     | -                                   | 2 (-)          | -                |
| Dellepiane Rosa Maria Franca Giovanna | 2023                    | 60                                     | -                                   | 161 (-)        | -                |
| Dell'Era Laura                        | 2018                    | -                                      | -                                   | 4 (-)          | -                |
| Derlino Federica                      | 2025                    | 121                                    | 55                                  | 175 (65)       | -                |
| Di Berardino Federica                 | 2024                    | 2                                      | -                                   | -              | -                |
| Di Cesare Antonio                     | 2025                    | 103                                    | 10                                  | 195 (17)       | 1 (-)            |
| Di Fonzo Alessio Barnaba              | 2025                    | 108                                    | 21                                  | 124 (22)       | -                |
| Di Stefano Valeria Maria Elvira       | 2025                    | 11                                     | 10                                  | 19 (17)        | -                |
| Dilena Robertino                      | 2025                    | 15                                     | 3                                   | 16 (3)         | -                |
| Draghi Alessandro                     | 2025                    | 5                                      | 5                                   | 12 (12)        | -                |
| Edefonti Alberto Carlo                | 2018                    | 2                                      | -                                   | 1 (-)          | -                |
| Eller Vainicher Cristina              | 2025                    | 56                                     | 9                                   | 30 (4)         | 2 (-)            |
| Elli Luca                             | 2023                    | 5                                      | -                                   | 7 (-)          | -                |
| Esposito Susanna                      | 2012                    | 18                                     | -                                   | -              | -                |
| Fabio Giovanna                        | 2018                    | 48                                     | -                                   | 19 (-)         | -                |
| Faelli Nadia Maria Luisa              | 2025                    | -                                      | -                                   | 3 (-)          | -                |
| Fargion Silvia Rossana                | 2018                    | 75                                     | -                                   | 8 (-)          | -                |
| Fattizzo Bruno                        | 2025                    | 19                                     | 8                                   | 8 (-)          | -                |
| Ferrante Emanuele                     | 2025                    | 54                                     | 5                                   | 138 (22)       | -                |
| Filocamo Giovanni                     | 2025                    | 72                                     | 4                                   | 81 (4)         | -                |
| Fracanzani Anna Ludovica              | 2025                    | 71                                     | 8                                   | 15 (1)         | -                |
| Fraquelli Mirella                     | 2025                    | 28                                     | 5                                   | 48 (8)         | -                |
| Furlan Francesca                      | 2025                    | 95                                     | 13                                  | 400 (101)      | -                |
| Gagliardi Delia                       | 2025                    | 28                                     | 28                                  | 24 (24)        | -                |
| Gambini Donatella Tiziana             | 2022                    | 9                                      | -                                   | -              | -                |
| Gatti Loredana                        | 2012                    | 10                                     | -                                   | -              | -                |
| Gelmetti Carlo Mario                  | 2018                    | 155                                    | -                                   | 97 (-)         | -                |
| Genovese Giovanni                     | 2025                    | 296                                    | 77                                  | 426 (100)      | -                |
| Ghilardi Roberta                      | 2025                    | 12                                     | -                                   | 11 (1)         | -                |

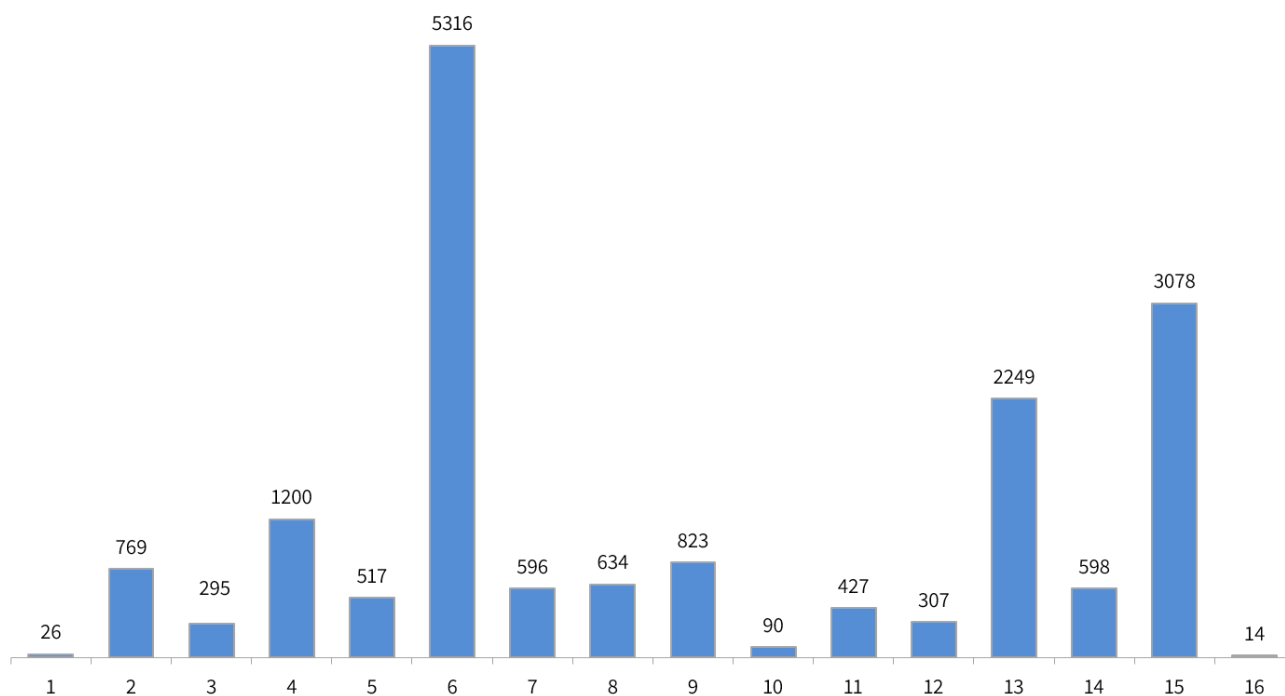
| Cognome e Nome                   | Anno ultimo accesso RMR | Schede Inserite e Validate (N° totale) | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT (PT attivi) | PRI (PRI attivi) |
|----------------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|----------------|------------------|
| Giani Marisa                     | 2016                    | 63                                     | -                                   | -              | -                |
| Giannotta Juri Alessandro        | 2025                    | 7                                      | 7                                   | 1 (1)          | -                |
| Giavoli Claudia                  | 2025                    | 181                                    | 16                                  | 233 (25)       | -                |
| Giuditta Marianna Romana Carmela | 2015                    | -                                      | -                                   | 1 (-)          | -                |
| Gramegna Andrea                  | 2024                    | 7                                      | -                                   | 15 (-)         | -                |
| Graziadei Giovanna               | 2025                    | 144                                    | 7                                   | 196 (12)       | -                |
| Grifoni Federica Irene           | 2022                    | 134                                    | -                                   | 135 (-)        | -                |
| Grilli Federico                  | 2025                    | 69                                     | 12                                  | 1 (-)          | -                |
| Grillo Paolo                     | 2019                    | 150                                    | -                                   | 8 (-)          | -                |
| Gualtierotti Roberta             | 2022                    | 2                                      | -                                   | 27 (-)         | -                |
| Guez Sophie Suzanne              | 2025                    | 87                                     | 1                                   | 6 (-)          | -                |
| Hu Cinzia Maria Juch Horng       | 2025                    | 39                                     | 10                                  | 95 (30)        | -                |
| Ichino Martina                   | 2025                    | 40                                     | 29                                  | 24 (10)        | -                |
| Laicini Emanuela Anna            | 2025                    | 3                                      | 1                                   | 9 (-)          | -                |
| Lalatta Faustina                 | 2011                    | 11                                     | -                                   | -              | -                |
| Lanfranconi Silvia               | 2025                    | 93                                     | 20                                  | 28 (-)         | -                |
| Leoni Simona                     | 2025                    | 6                                      | 6                                   | 14 (12)        | -                |
| Lerario Alberto Mario Giovanni   | 2019                    | 31                                     | -                                   | 18 (-)         | -                |
| Leva Ernesto Luciano             | 2018                    | 24                                     | -                                   | 23 (-)         | -                |
| Luccarelli Saverio Vincenzo      | 2025                    | 284                                    | 19                                  | 4 (2)          | -                |
| Lucchi Tiziano Angelo            | 2025                    | 56                                     | 1                                   | 52 (3)         | -                |
| Macchini Francesco               | 2021                    | 96                                     | -                                   | 7 (-)          | -                |
| Magri Francesca Maria Benedetta  | 2025                    | 95                                     | 46                                  | 50 (24)        | 2 (2)            |
| Mailland Enrico                  | 2025                    | 55                                     | 48                                  | 54 (48)        | -                |
| Maira Diletta                    | 2025                    | 1                                      | 1                                   | 1 (1)          | -                |
| Mancuso Maria Elisa              | 2013                    | 30                                     | -                                   | 1 (-)          | -                |
| Mantero Marco                    | 2025                    | 7                                      | 1                                   | 6 (-)          | -                |
| Mantovani Giovanna               | 2024                    | 77                                     | -                                   | 106 (-)        | -                |
| Mapelli Chiara                   | 2025                    | 24                                     | 7                                   | 8 (4)          | -                |
| Marchetti Giulia Bruna           | 2025                    | 9                                      | 9                                   | -              | -                |
| Marcon Alessia                   | 2021                    | 19                                     | -                                   | 82 (-)         | -                |
| Marinoni Beatrice                | 2025                    | 21                                     | 21                                  | 15 (15)        | -                |

| Cognome e Nome                      | Anno ultimo accesso RMR | Schede Inserite e Validate (N° totale) | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT (PT attivi) | PRI (PRI attivi) |
|-------------------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|----------------|------------------|
| Maronese Carlo Alberto              | 2025                    | 2                                      | 2                                   | 2 (2)          | -                |
| Marra Giuseppina                    | 2019                    | 2                                      | -                                   | 4 (-)          | -                |
| Martinelli Ida Marianna             | 2016                    | 990                                    | -                                   | -              | -                |
| Martinelli Ida Marianna Erminia     | 2021                    | 268                                    | -                                   | -              | -                |
| Marzano Angelo Valerio              | 2021                    | 57                                     | -                                   | 65 (-)         | -                |
| Mastrangelo Antonio                 | 2024                    | 55                                     | -                                   | 28 (-)         | -                |
| Meneri Megi                         | 2022                    | 11                                     | -                                   | 8 (-)          | -                |
| Menni Francesca Maria               | 2025                    | 267                                    | 15                                  | 631 (106)      | -                |
| Migone De Amicis Margherita         | 2025                    | 21                                     | 11                                  | 45 (26)        | -                |
| Milani Donatella                    | 2025                    | 488                                    | 48                                  | 4 (-)          | -                |
| Minoia Francesca Serena             | 2025                    | 43                                     | 10                                  | 44 (10)        | -                |
| Minoli Dario Guido                  | 2025                    | 14                                     | 1                                   | 43 (5)         | -                |
| Mirra Nadia Anna                    | 2025                    | 8                                      | 1                                   | 6 (-)          | -                |
| Misuraca Sofia                      | 2025                    | 4                                      | 4                                   | 16 (12)        | -                |
| Mitzman Francesca                   | 2025                    | 2                                      | -                                   | 6 (1)          | -                |
| Moggio Maurizio Gualtiero           | 2016                    | 103                                    | -                                   | 12 (-)         | -                |
| Morandi Anna                        | 2025                    | 32                                     | 11                                  | 30 (7)         | -                |
| Morelli Valentina                   | 2021                    | 26                                     | -                                   | 13 (-)         | -                |
| Morello William                     | 2018                    | 1                                      | -                                   | 1 (-)          | -                |
| Moroni Gabriella Luisa              | 2020                    | 43                                     | -                                   | 11 (-)         | -                |
| Motta Irene                         | 2025                    | 73                                     | -                                   | 123 (2)        | -                |
| Mungari Roberta                     | 2025                    | 3                                      | 3                                   | 5 (4)          | -                |
| Muratori Simona                     | 2022                    | 577                                    | -                                   | 694 (-)        | -                |
| Nassisi Marco                       | 2025                    | 84                                     | 23                                  | 14 (3)         | -                |
| Natacci Federica                    | 2025                    | 249                                    | 8                                   | -              | -                |
| Nazzari Erica Carolina              | 2025                    | -                                      | -                                   | 2 (1)          | -                |
| Nazzaro Gianluca                    | 2023                    | 57                                     | -                                   | 15 (-)         | -                |
| Nebbia Gabriella                    | 2022                    | 90                                     | -                                   | 52 (-)         | -                |
| Nuti Federica Lilia Nicoletta Maria | 2025                    | 28                                     | 5                                   | 62 (7)         | -                |
| Origgi Laura Giuseppina             | 2022                    | 457                                    | -                                   | 407 (-)        | -                |
| Orsi Emanuela                       | 2019                    | 1                                      | -                                   | -              | -                |
| Osnaghi Silvia Gabriella            | 2025                    | 36                                     | 3                                   | -              | -                |
| Paglialonga Fabio                   | 2025                    | 1                                      | 1                                   | -              | -                |

| Cognome e Nome                      | Anno ultimo accesso RMR | Schede Inserite e Validate (N° totale) | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT (PT attivi) | PRI (PRI attivi) |
|-------------------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|----------------|------------------|
| Pagnano Angela                      | 2025                    | 11                                     | 11                                  | 10 (10)        | -                |
| Paolella Giulia                     | 2024                    | 9                                      | -                                   | 16 (-)         | -                |
| Parisi Mose'                        | 2025                    | 21                                     | 21                                  | 16 (16)        | -                |
| Passamonti Serena Maria             | 2012                    | 2                                      | -                                   | -              | -                |
| Passerini Patrizia Maria Anna       | 2023                    | 60                                     | -                                   | 69 (-)         | -                |
| Passoni Emanuela                    | 2023                    | 67                                     | -                                   | 6 (-)          | -                |
| Patria Maria Francesca Ada          | 2025                    | 10                                     | 3                                   | 33 (5)         | -                |
| Penagini Roberto Siro Mario Ottavio | 2018                    | 189                                    | -                                   | 20 (-)         | -                |
| Petaccia Antonella                  | 2024                    | 166                                    | -                                   | 152 (-)        | -                |
| Pettine Loredana                    | 2025                    | 14                                     | 7                                   | 11 (6)         | -                |
| Peverelli Lorenzo                   | 2019                    | 39                                     | -                                   | 22 (-)         | -                |
| Peyvandi Flora                      | 2025                    | 840                                    | 29                                  | 3.408 (409)    | -                |
| Piatti Gioia Maria Carla            | 2014                    | 25                                     | -                                   | -              | -                |
| Pietrogrande Maria Cristina         | 2014                    | 14                                     | -                                   | 2 (-)          | -                |
| Pisaniello Marco                    | 2025                    | 8                                      | 7                                   | 4 (3)          | -                |
| Podesta' Manuel Alfredo             | 2025                    | 5                                      | 3                                   | -              | -                |
| Pontini Paolo                       | 2022                    | 23                                     | -                                   | 34 (-)         | -                |
| Pravettoni Valerio                  | 2020                    | 4                                      | -                                   | 50 (-)         | -                |
| Prelle Alessandro                   | 2009                    | 21                                     | -                                   | -              | -                |
| Primignani Massimo                  | 2015                    | 7                                      | -                                   | -              | -                |
| Profka Eriselda                     | 2025                    | 45                                     | 40                                  | 97 (76)        | -                |
| Pulixi Edoardo Alessandro           | 2025                    | 21                                     | 12                                  | 26 (14)        | -                |
| Ramoni Stefano                      | 2025                    | 6                                      | 4                                   | 6 (4)          | -                |
| Rango Mario                         | 2017                    | 5                                      | -                                   | 3 (-)          | -                |
| Reda Gianluigi                      | 2018                    | 21                                     | -                                   | -              | -                |
| Restelli Elisa                      | 2024                    | 47                                     | -                                   | -              | -                |
| Rinaldi Berardo                     | 2025                    | 40                                     | 18                                  | 8 (4)          | -                |
| Rivolta Federica                    | 2025                    | 2                                      | -                                   | 134 (26)       | -                |
| Ronzoni Luisa                       | 2020                    | 1                                      | -                                   | -              | -                |
| Rossano Martina                     | 2025                    | 19                                     | 9                                   | 30 (16)        | -                |
| Rusconi Roberto                     | 2009                    | 1                                      | -                                   | -              | -                |
| Russo Maria                         | 2025                    | 3                                      | -                                   | 8 (2)          | -                |
| Sajeva Anna                         | 2021                    | 3                                      | -                                   | -              | -                |

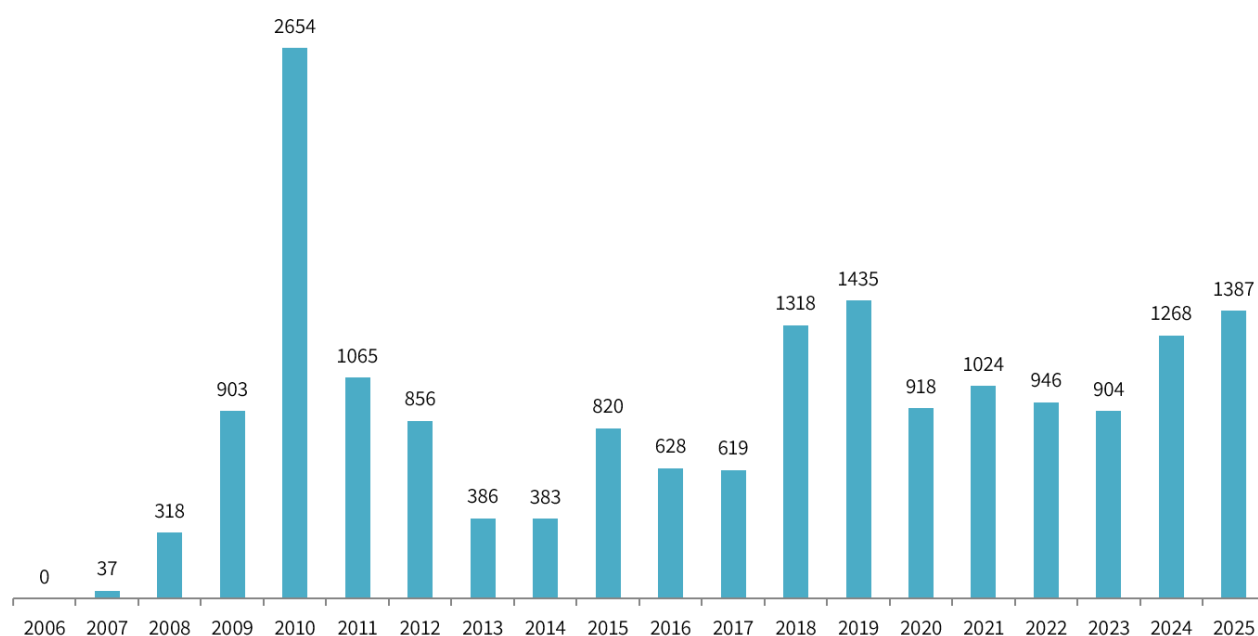
| Cognome e Nome              | Anno ultimo accesso RMR | Schede Inserite e Validate (N° totale) | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT (PT attivi)        | PRI (PRI attivi) |
|-----------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|-----------------------|------------------|
| Santagostino Elena          | 2020                    | 958                                    | -                                   | 3776 (-)              | -                |
| Santangelo Gloria           | 2025                    | 25                                     | 11                                  | 21 (9)                | -                |
| Santaniello Alessandro      | 2024                    | 126                                    | -                                   | 175 (-)               | -                |
| Scaramellini Natalia        | 2025                    | 20                                     | 19                                  | 54 (50)               | -                |
| Schinco Giuseppina Luisa    | 2025                    | -                                      | -                                   | 3 (1)                 | -                |
| Sciacco Monica              | 2023                    | 14                                     | -                                   | -                     | -                |
| Sciume' Mariarita           | 2025                    | 66                                     | 23                                  | 57 (29)               | -                |
| Scuvera Giulietta           | 2020                    | 48                                     | -                                   | -                     | -                |
| Segna Eleonora              | 2025                    | 1                                      | 1                                   | 1 (1)                 | -                |
| Selicorni Angelo            | 2010                    | 184                                    | -                                   | -                     | -                |
| Serafino Serena             | 2025                    | -                                      | -                                   | 1 (1)                 | -                |
| Severino Adriana            | 2025                    | 21                                     | 10                                  | 25 (11)               | -                |
| Siboni Simona Maria         | 2022                    | 6                                      | -                                   | 168 (-)               | -                |
| Spada Annamaria             | 2013                    | 13                                     | -                                   | 4 (-)                 | -                |
| Tadini Gianluca             | 2011                    | 249                                    | -                                   | 11 (-)                | -                |
| Tagliaferri Elena           | 2025                    | 13                                     | 8                                   | -                     | -                |
| Tagliaferri Francesco       | 2025                    | 40                                     | 16                                  | 88 (31)               | -                |
| Taroni Francesca            | 2025                    | 55                                     | 2                                   | 76 (2)                | -                |
| Testa Sara                  | 2025                    | 177                                    | 2                                   | 7 (4)                 | -                |
| Tresoldi Laura              | 2019                    | 83                                     | -                                   | -                     | -                |
| Valenti Luca Vittorio Carlo | 2023                    | 12                                     | -                                   | -                     | -                |
| Velardo Daniele             | 2025                    | 53                                     | 36                                  | 33 (17)               | -                |
| Verdesca Simona             | 2025                    | 34                                     | 27                                  | 46 (38)               | -                |
| Vicenzi Marco               | 2025                    | 5                                      | 2                                   | 7 (1)                 | -                |
| Vigna Luisella Maria        | 2010                    | 2                                      | -                                   | -                     | -                |
| Vigone Barbara              | 2025                    | 68                                     | 9                                   | 131 (28)              | -                |
| Vismara Elisabetta          | 2015                    | 161                                    | -                                   | -                     | -                |
| Zazzeron Laura              | 2023                    | 4                                      | -                                   | 9 (-)                 | -                |
| Zussino Martina             | 2023                    | 46                                     | -                                   | 79 (-)                | -                |
| <b>Totale</b>               |                         | <b>16.939</b>                          | <b>1.387</b>                        | <b>19.786 (2.142)</b> | <b>9 (2)</b>     |

## 6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA



- 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*

## 7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI



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

## 8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (ORDINATI PER CODICE DI ESENZIONE) (1/21)

| LEGENDA                                                                   |                                                                          |                               |                                                                               |
|---------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|
| <b>COD</b>                                                                | CODICE ESENZIONE                                                         | <b>NOTE</b> (se applicabili): |                                                                               |
| <b>TOT</b>                                                                | NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO                                      | <b>NOTA 1A</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009     |
| <b>M/F</b>                                                                | SESSO                                                                    | <b>NOTA 1B</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011     |
| <b>PT (%)</b>                                                             | PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO | <b>NOTA 1C</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016     |
| <b>E.R. (%)</b>                                                           | PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA                          | <b>NOTA 1D</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016     |
| <b>DS</b>                                                                 | DEVIATION STANDARD                                                       | <b>NOTA 1E</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016     |
| <b>MIN/MAX</b>                                                            | RANGE                                                                    | <b>NOTA 2</b>                 | ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI |
| 1 Orphanet. Search for a rare disease. Retrieved May 2026, from orpha.net |                                                                          |                               |                                                                               |

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M   | F   | PT (%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|------|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|-----|-----|--------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|      |        |                                                                                                                 |     |     |     |        |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|      | RA0020 | Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)                                                                | 7   | 5   | 2   | 100    | 14       | 46                     | 5  | 48      | 35  | 53  | 49                       | 4  | 48      | 44  | 56  | 54                       | 10 | 50      | 45  | 76  |
|      | RA0030 | Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)                                                                     | 19  | 7   | 12  | 5      | 0        | 10                     | 12 | 6       | 0   | 55  | 10                       | 12 | 6       | 0   | 55  | 10                       | 12 | 6       | 0   | 55  |
|      | RB0070 | Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)                                                     | 33  | 6   | 27  | 9      | 0        | 15                     | 13 | 16      | 0   | 45  | 33                       | 20 | 35      | 6   | 71  | 36                       | 20 | 39      | 6   | 76  |
|      | RB0071 | Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)                                           | 72  | 37  | 35  | 4      | 0        | 53                     | 13 | 53      | 18  | 77  | 59                       | 13 | 61      | 18  | 84  | 63                       | 13 | 65      | 18  | 85  |
|      | RBG010 | Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)                                                    | 646 | 282 | 364 | 0      | 6        | 3                      | 9  | 0       | 0   | 61  | 19                       | 20 | 11      | 0   | 73  | 23                       | 20 | 15      | 0   | 73  |
|      | RBG010 | Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)                                           | 8   | 4   | 4   | 0      | 0        | 24                     | 19 | 27      | 0   | 50  | 43                       | 14 | 38      | 28  | 71  | 45                       | 15 | 40      | 28  | 71  |
|      | RBG010 | Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Full schwannomatosis)                                                    | 9   | 7   | 2   | 0      | 0        | 27                     | 17 | 34      | 0   | 47  | 38                       | 18 | 46      | 2   | 61  | 38                       | 18 | 46      | 2   | 61  |
|      | RBG020 | Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)                                                                    | 1   | 0   | 1   | 0      | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 42                       | 0  | 42      | 42  | 42  | 51                       | 0  | 51      | 51  | 51  |
|      | RC0010 | Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)                                           | 12  | 9   | 3   | 83     | 8        | 8                      | 13 | 0       | 0   | 43  | 8                        | 13 | 1       | 0   | 43  | 24                       | 15 | 30      | 0   | 43  |
|      | RC0020 | Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)                                                              | 35  | 24  | 11  | 97     | 3        | 13                     | 12 | 14      | 0   | 48  | 26                       | 15 | 19      | 8   | 66  | 33                       | 17 | 28      | 13  | 74  |
|      | RC0021 | Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)                     | 3   | 2   | 1   | 33     | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 12                       | 10 | 6       | 3   | 26  | 26                       | 1  | 26      | 25  | 27  |
|      | RC0022 | Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)                   | 19  | 9   | 10  | 95     | 0        | 5                      | 7  | 0       | 0   | 16  | 16                       | 5  | 16      | 0   | 25  | 20                       | 6  | 18      | 14  | 37  |
|      | RC0040 | Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)                                       | 75  | 7   | 68  | 23     | 3        | 7                      | 1  | 7       | 3   | 10  | 7                        | 1  | 7       | 4   | 10  | 8                        | 1  | 8       | 4   | 10  |
|      | RC0070 | Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)                                           | 3   | 1   | 2   | 100    | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 21                       | 15 | 28      | 0   | 34  | 23                       | 11 | 28      | 8   | 34  |
|      | RC0080 | Lipodistrofia totale (ORPHA528; Congenital generalized lipodystrophy)                                           | 3   | 1   | 2   | 33     | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 22                       | 11 | 29      | 6   | 31  | 23                       | 12 | 30      | 6   | 32  |
|      | RC0110 | Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)                                                | 62  | 7   | 55  | 53     | 5        | 54                     | 14 | 53      | 26  | 80  | 57                       | 12 | 58      | 34  | 81  | 65                       | 12 | 67      | 36  | 83  |

## 8. (2/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                                                                              | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|------|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|----|----|-----------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|      |        |                                                                                                                                                                                              |     |    |    |           |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|      | RC0150 | Wilson malattia di<br>(ORPHA905; Wilson disease)                                                                                                                                             | 28  | 19 | 9  | 79        | 0        | 9                      | 9  | 6       | 1   | 45  | 10                       | 9  | 8       | 1   | 45  | 16                       | 12 | 14      | 1   | 53  |
|      | RC0160 | Ipofofosfatasia<br>(ORPHA436; Hypophosphatasia)                                                                                                                                              | 12  | 2  | 10 | 17        | 0        | 31                     | 20 | 34      | 0   | 64  | 38                       | 22 | 40      | 1   | 66  | 41                       | 20 | 40      | 1   | 67  |
|      | RC0170 | Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente                                                                                                                                              | 13  | 6  | 7  | 69        | 31       | 5                      | 13 | 1       | 1   | 50  | 18                       | 22 | 6       | 1   | 75  | 36                       | 18 | 30      | 9   | 75  |
|      | RC0180 | Crigler-Najjar sindrome di<br>(ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)                                                                                                                            | 5   | 2  | 3  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 8  | 0       | 0   | 20  | 11                       | 10 | 6       | 0   | 28  |
|      | RC0200 | Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina<br>(ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)                                                                                                        | 28  | 19 | 9  | 32        | 4        | 6                      | 9  | 4       | 0   | 45  | 7                        | 9  | 4       | 0   | 50  | 10                       | 12 | 7       | 0   | 65  |
|      | RC0210 | Behçet malattia di<br>(ORPHA117; Behçet disease)                                                                                                                                             | 110 | 46 | 64 | 79        | 12       | 30                     | 16 | 31      | 0   | 72  | 36                       | 15 | 36      | 2   | 75  | 40                       | 15 | 40      | 3   | 76  |
|      | RC0220 | Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)<br>(ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)                                                                                              | 63  | 27 | 36 | 8         | 8        | 37                     | 19 | 35      | 0   | 80  | 44                       | 16 | 44      | 14  | 80  | 48                       | 14 | 48      | 19  | 80  |
|      | RC0241 | Febbre mediterranea familiare<br>(ORPHA342; Familial Mediterranean fever)                                                                                                                    | 75  | 43 | 32 | 96        | 25       | 17                     | 12 | 15      | 0   | 58  | 31                       | 15 | 28      | 3   | 66  | 38                       | 14 | 38      | 6   | 77  |
|      | RC0243 | Sindrome TRAPS<br>(ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1<br>associated periodic syndrome)                                                                                             | 3   | 1  | 2  | 100       | 33       | 18                     | 2  | 19      | 15  | 20  | 30                       | 10 | 26      | 21  | 44  | 36                       | 9  | 41      | 23  | 44  |
|      | RC0290 | Schnitzler sindrome di<br>(ORPHA37748; Schnitzler syndrome)                                                                                                                                  | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 40                     | 0  | 40      | 40  | 40  | 40                       | 0  | 40      | 40  | 40  | 40                       | 0  | 40      | 40  | 40  |
|      | RC0310 | Sotos sindrome di<br>(ORPHA821; Sotos syndrome)                                                                                                                                              | 16  | 11 | 5  | 6         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 6  | 3       | 0   | 24  | 10                       | 11 | 8       | 0   | 47  |
|      | RCG010 | Conn sindrome di                                                                                                                                                                             | 7   | 3  | 4  | 29        | 14       | 43                     | 13 | 46      | 17  | 61  | 48                       | 17 | 47      | 17  | 70  | 50                       | 16 | 50      | 19  | 70  |
|      | RCG010 | Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale                                                                                                                                         | 2   | 2  | 0  | 50        | 0        | 64                     | 1  | 64      | 63  | 64  | 69                       | 1  | 69      | 68  | 69  | 70                       | 1  | 70      | 69  | 70  |
|      | RCG020 | 20,22-desmolasi deficit di<br>(ORPHA90790; Congenital lipoid adrenal hyperplasia due<br>to STAR deficiency)                                                                                  | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   |
|      | RCG020 | 21-idrossilasi deficit di<br>(ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due<br>to 21-hydroxylase deficiency)                                                                        | 47  | 10 | 37 | 66        | 6        | 13                     | 15 | 7       | 0   | 60  | 21                       | 16 | 19      | 0   | 60  | 29                       | 17 | 26      | 0   | 62  |
|      | RCG030 | Poliendocrinopatia autoimmune tipo I<br>(ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)                                                                                                    | 2   | 1  | 1  | 100       | 0        | 5                      | 0  | 5       | 5   | 5   | 33                       | 18 | 33      | 15  | 50  | 47                       | 4  | 47      | 43  | 50  |
|      | RCG030 | Poliendocrinopatia autoimmune tipo II<br>(ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)                                                                                                   | 25  | 9  | 16 | 64        | 4        | 39                     | 17 | 37      | 5   | 70  | 45                       | 15 | 45      | 6   | 70  | 48                       | 17 | 48      | 8   | 78  |
|      | RCG030 | Poliendocrinopatia autoimmune tipo III<br>(ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)                                                                                                | 12  | 3  | 9  | 42        | 8        | 35                     | 18 | 37      | 0   | 59  | 45                       | 13 | 43      | 28  | 64  | 48                       | 12 | 48      | 28  | 64  |
|      | RCG040 | Acidemia glutarica non tipizzata                                                                                                                                                             | 3   | 3  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG040 | Acidemia glutarica tipo I (SNE)<br>(ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)                                                                                                          | 8   | 4  | 4  | 100       | 0        | 2                      | 6  | 0       | 0   | 17  | 3                        | 6  | 0       | 0   | 17  | 8                        | 11 | 4       | 0   | 33  |
|      | RCG040 | Acidemia isovalerica (SNE)<br>(ORPHA33; Isovaleric acidemia)                                                                                                                                 | 2   | 1  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 7                        | 7  | 7       | 0   | 14  |
|      | RCG040 | Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE)<br>(ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12-responsive<br>methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-<br>responsive methylmalonic acidemia type cblB) | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 1                      | 0  | 1       | 1   | 1   | 3                        | 0  | 3       | 3   | 3   | 19                       | 0  | 19      | 19  | 19  |
|      | RCG040 | Acidemia metilmalonica non tipizzata                                                                                                                                                         | 12  | 9  | 3  | 100       | 17       | 3                      | 6  | 0       | 0   | 18  | 3                        | 6  | 0       | 0   | 18  | 6                        | 7  | 3       | 0   | 19  |
|      | RCG040 | Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)<br>(ORPHA79282;<br>ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with<br>homocystinuria, type cblC<br>Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)   | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |

## 8. (3/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>             | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|------|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|----|----|-----------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|      |        |                                                                                                                             |     |    |    |           |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|      | RCG040 | Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)<br>(ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)                          | 5   | 4  | 1  | 100       | 0        | 2                      | 3  | 0       | 0   | 8   | 2                        | 3  | 0       | 0   | 8   | 18                       | 15 | 13      | 0   | 40  |
|      | RCG040 | Acidemia propionica (SNE)<br>(ORPHA35; Propionic Acidemia)                                                                  | 4   | 2  | 2  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 8  | 1       | 0   | 19  |
|      | RCG040 | Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive                                                                             | 9   | 5  | 4  | 100       | 0        | 3                      | 9  | 0       | 0   | 29  | 4                        | 9  | 0       | 0   | 29  | 8                        | 10 | 2       | 0   | 29  |
|      | RCG040 | Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)<br>(ORPHA20; 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria)                                 | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG040 | Aciduria 3-metilglutaronica (SNE)<br>(ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)                                             | 2   | 2  | 0  | 50        | 0        | 1                      | 1  | 1       | 0   | 1   | 4                        | 2  | 4       | 2   | 6   | 5                        | 3  | 5       | 2   | 7   |
|      | RCG040 | Albinismo<br>(ORPHA55; Oculocutaneous albinism)                                                                             | 27  | 15 | 12 | 59        | 11       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 14                       | 19 | 6       | 0   | 59  | 21                       | 17 | 16      | 0   | 58  |
|      | RCG040 | Cistinosis<br>(ORPHA213; Cystinosis)                                                                                        | 4   | 3  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 1   | 1                        | 1  | 1       | 0   | 2   | 14                       | 11 | 13      | 1   | 30  |
|      | RCG040 | Cistinuria<br>(ORPHA214; Cystinuria)                                                                                        | 17  | 11 | 6  | 94        | 29       | 6                      | 9  | 2       | 0   | 37  | 7                        | 10 | 3       | 0   | 40  | 13                       | 13 | 9       | 2   | 52  |
|      | RCG040 | Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)<br>(ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)                 | 3   | 2  | 1  | 0         | 33       | 2                      | 2  | 0       | 0   | 5   | 2                        | 2  | 0       | 0   | 5   | 3                        | 4  | 0       | 0   | 8   |
|      | RCG040 | Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)<br>(ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)                     | 17  | 4  | 13 | 100       | 0        | 18                     | 17 | 24      | 0   | 39  | 18                       | 17 | 24      | 0   | 40  | 18                       | 17 | 25      | 0   | 40  |
|      | RCG040 | Deficit Beta-Chetotilasi (SNE)<br>(ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)                                                  | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG040 | Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)<br>(ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)                          | 3   | 2  | 1  | 33        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 1  | 0       | 0   | 3   |
|      | RCG040 | Deficit multiplo carbossilasi (SNE)<br>(ORPHA79241; Biotinidase deficiency)                                                 | 9   | 5  | 4  | 100       | 0        | 0                      | 1  | 0       | 0   | 3   | 0                        | 1  | 0       | 0   | 3   | 1                        | 1  | 0       | 0   | 3   |
|      | RCG040 | Deficit piruvato carbossilasi (SNE)<br>(ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)                                         | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   |
|      | RCG040 | Encefalopatia etilmalonica (SNE)<br>(ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)                                               | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG040 | Fanconi sindrome renale<br>(ORPHA3337; Primary Fanconi renal tubular syndrome)                                              | 5   | 4  | 1  | 60        | 0        | 3                      | 4  | 1       | 0   | 11  | 4                        | 4  | 3       | 0   | 11  | 16                       | 7  | 18      | 4   | 24  |
|      | RCG040 | Intolleranza alle proteine con lisinuria<br>(ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)                                       | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 8                        | 0  | 8       | 8   | 8   | 14                       | 0  | 14      | 14  | 14  |
|      | RCG040 | Iperglicinemia non chetotica<br>(ORPHA407; Glycine encephalopathy)                                                          | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG040 | Iperlisinemia<br>(ORPHA2203; Hyperlysinemia)                                                                                | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG040 | Ipermetioninemia (SNE)                                                                                                      | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG040 | Iperprolinemia<br>(ORPHA419; Hyperprolinemia type 1<br>Hyperprolinemia type 2)                                              | 4   | 3  | 1  | 100       | 0        | 12                     | 20 | 1       | 0   | 46  | 13                       | 19 | 3       | 0   | 46  | 15                       | 19 | 5       | 3   | 47  |
|      | RCG040 | Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)<br>(ORPHA511; Maple syrup urine disease)                                     | 5   | 5  | 0  | 60        | 20       | 1                      | 2  | 0       | 0   | 4   | 1                        | 2  | 0       | 0   | 4   | 8                        | 9  | 6       | 0   | 25  |
|      | RCG040 | Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE)<br>(ORPHA394; Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency) | 10  | 8  | 2  | 100       | 10       | 1                      | 3  | 0       | 0   | 9   | 3                        | 5  | 0       | 0   | 14  | 7                        | 8  | 0       | 0   | 23  |
|      | RCG040 | Sindrome da malassorbimento di metionina<br>(ORPHA79173; Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism)     | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 26                     | 22 | 26      | 4   | 47  | 27                       | 20 | 27      | 7   | 47  | 35                       | 16 | 35      | 19  | 50  |
|      | RCG040 | Tirosinemia non tipizzata                                                                                                   | 2   | 0  | 2  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 1  | 1       | 0   | 2   |
|      | RCG040 | Tirosinemia tipo I (SNE)<br>(ORPHA882; Tyrosinemia type 1)                                                                  | 2   | 0  | 2  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 2  | 4       | 2   | 5   |

## 8. (4/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                                                                   | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | 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 |
|      | RCG050 | Acidemia argininosuccinica (SNE)<br>(ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)                                                                                                          | 7   | 3  | 4  | 100       | 0        | 0                      | 1  | 0       | 0   | 3   | 0                        | 1  | 0       | 0   | 3   | 14                       | 13 | 18      | 0   | 34  |
|      | RCG050 | Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di<br>(ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase I deficiency)                                                                            | 2   | 1  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG050 | Citrullinemia tipo I (SNE)<br>(ORPHA247525; Citrullinemia type I)                                                                                                                 | 15  | 5  | 10 | 93        | 0        | 0                      | 1  | 0       | 0   | 4   | 0                        | 1  | 0       | 0   | 4   | 1                        | 1  | 0       | 0   | 5   |
|      | RCG050 | Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di<br>(ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)                                                                                   | 7   | 0  | 7  | 100       | 14       | 20                     | 18 | 6       | 2   | 50  | 24                       | 17 | 30      | 5   | 50  | 26                       | 16 | 34      | 5   | 50  |
|      | RCG060 | Difetti del trasporto del glucosio<br>(ORPHA79178; Glucose transport disorder)                                                                                                    | 2   | 2  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 8                        | 8  | 8       | 0   | 15  | 11                       | 5  | 11      | 6   | 15  |
|      | RCG060 | Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di<br>(ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)                                                                                        | 3   | 2  | 1  | 100       | 0        | 3                      | 3  | 2       | 1   | 7   | 4                        | 4  | 2       | 1   | 9   | 4                        | 3  | 3       | 1   | 9   |
|      | RCG060 | Galattosemia (SNE)<br>(ORPHA352; Galactosemia)                                                                                                                                    | 5   | 3  | 2  | 80        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 1   |
|      | RCG060 | Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi<br>(ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)                                              | 5   | 3  | 2  | 20        | 0        | 8                      | 14 | 1       | 0   | 36  | 9                        | 14 | 2       | 1   | 36  | 10                       | 13 | 4       | 1   | 36  |
|      | RCG060 | Glicogenosi tipo 1<br>(ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)                                                                                | 7   | 5  | 2  | 71        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 3  | 0       | 0   | 10  | 4                        | 5  | 1       | 0   | 13  |
|      | RCG060 | Glicogenosi tipo 11<br>(ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)                                                                  | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 2                      | 0  | 2       | 2   | 2   | 2                        | 0  | 2       | 2   | 2   | 3                        | 0  | 3       | 3   | 3   |
|      | RCG060 | Glicogenosi tipo 2<br>(ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)                                                                                         | 22  | 13 | 9  | 86        | 14       | 31                     | 20 | 30      | 0   | 69  | 36                       | 21 | 37      | 0   | 71  | 42                       | 21 | 43      | 4   | 76  |
|      | RCG060 | Glicogenosi tipo 3<br>(ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)                                                                          | 4   | 3  | 1  | 75        | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 1   | 3                        | 2  | 3       | 0   | 5   | 13                       | 16 | 6       | 1   | 40  |
|      | RCG060 | Glicogenosi tipo 5<br>(ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)                                                                        | 4   | 2  | 2  | 0         | 0        | 25                     | 9  | 21      | 18  | 39  | 28                       | 9  | 26      | 19  | 42  | 28                       | 9  | 26      | 19  | 42  |
|      | RCG060 | Glicogenosi tipo 7<br>(ORPHA371; Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)                                                                           | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 7                      | 0  | 7       | 7   | 7   | 53                       | 0  | 53      | 53  | 53  | 53                       | 0  | 53      | 53  | 53  |
|      | RCG060 | Intolleranza ereditaria al fruttosio<br>(ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)                                                                                               | 9   | 5  | 4  | 89        | 0        | 8                      | 18 | 0       | 0   | 59  | 12                       | 18 | 4       | 0   | 59  | 18                       | 17 | 12      | 1   | 60  |
|      | RCG060 | Iperossaluria primaria<br>(ORPHA416; Primary hyperoxaluria)                                                                                                                       | 8   | 3  | 5  | 88        | 13       | 6                      | 12 | 2       | 0   | 37  | 14                       | 15 | 5       | 0   | 38  | 24                       | 19 | 27      | 0   | 48  |
|      | RCG060 | Malattia da corpi poliglucosani<br>(ORPHA397937; ORPHA456369; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1; Polyglucosan body myopathy type 2; Adult polyglucosan body disease) | 2   | 0  | 2  | 0         | 0        | 45                     | 9  | 45      | 36  | 53  | 68                       | 4  | 68      | 64  | 72  | 68                       | 3  | 68      | 65  | 71  |
|      | RCG061 | Iperinsulinismi congeniti<br>(ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)                                                                                                      | 13  | 10 | 3  | 100       | 0        | 0                      | 1  | 0       | 0   | 3   | 1                        | 3  | 0       | 0   | 10  | 3                        | 5  | 1       | 0   | 15  |
|      | RCG070 | Abetalipoproteinemia<br>(ORPHA14; Abetalipoproteinemia)                                                                                                                           | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 42                     | 11 | 42      | 31  | 53  | 43                       | 11 | 43      | 32  | 54  | 44                       | 11 | 44      | 33  | 55  |
|      | RCG070 | Beta ossidazione deficit di<br>(ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)                                                                                                  | 52  | 24 | 28 | 69        | 10       | 11                     | 17 | 0       | 0   | 68  | 12                       | 18 | 0       | 0   | 70  | 13                       | 20 | 1       | 0   | 71  |
|      | RCG070 | Carnitina muscolare deficit di<br>(ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)                                                                                               | 15  | 3  | 12 | 100       | 7        | 21                     | 16 | 26      | 0   | 45  | 23                       | 18 | 26      | 0   | 50  | 25                       | 20 | 26      | 0   | 65  |
|      | RCG070 | Deficit familiare di lipasi lipoproteica<br>(ORPHA444490; Familial chylomicronemia syndrome)                                                                                      | 4   | 2  | 2  | 75        | 0        | 30                     | 13 | 31      | 11  | 47  | 45                       | 11 | 46      | 31  | 57  | 45                       | 10 | 47      | 31  | 57  |
|      | RCG070 | Ipertrigliceridemia familiare                                                                                                                                                     | 19  | 15 | 4  | 0         | 0        | 28                     | 11 | 27      | 13  | 56  | 40                       | 8  | 41      | 27  | 57  | 40                       | 8  | 41      | 27  | 57  |
|      | RCG070 | Ipoalfalipoproteinemia familiare<br>(ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)                                                                                                     | 4   | 4  | 0  | 0         | 0        | 42                     | 7  | 41      | 35  | 51  | 56                       | 11 | 55      | 43  | 72  | 58                       | 11 | 57      | 43  | 74  |

## 8. (5/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                                 | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | 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 |
|      | RCG070 | Ipobetalipoproteinemia familiare<br>(ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)                                                                       | 26  | 19 | 7  | 65        | 19       | 26                     | 14 | 26      | 2   | 64  | 33                       | 14 | 37      | 2   | 65  | 35                       | 13 | 37      | 10  | 65  |
|      | RCG070 | Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di<br>(ORPHA650; LCAT deficiency)                                                                 | 3   | 1  | 2  | 0         | 67       | 19                     | 9  | 18      | 9   | 30  | 34                       | 12 | 31      | 20  | 50  | 34                       | 13 | 31      | 20  | 52  |
|      | RCG070 | Tangier malattia di<br>(ORPHA31150; Tangier disease)                                                                                            | 6   | 5  | 1  | 0         | 17       | 27                     | 9  | 29      | 13  | 39  | 35                       | 14 | 32      | 14  | 55  | 35                       | 14 | 32      | 13  | 55  |
|      | RCG074 | Acidemia glutarica tipo II (SNE)<br>(ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenase<br>deficiency)                                                 | 2   | 2  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG074 | Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-<br>corta (SNE)<br>(ORPHA5; Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase<br>deficiency)     | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG074 | Deficit del trasporto carnitina (SNE)<br>(ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)                                                      | 9   | 4  | 5  | 100       | 0        | 21                     | 24 | 17      | 0   | 77  | 21                       | 24 | 17      | 0   | 77  | 21                       | 25 | 17      | 0   | 79  |
|      | RCG074 | Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD<br>(SNE)<br>(ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase<br>deficiency)                 | 7   | 4  | 3  | 0         | 0        | 1                      | 3  | 0       | 0   | 9   | 1                        | 3  | 0       | 0   | 9   | 2                        | 4  | 0       | 0   | 13  |
|      | RCG074 | Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD<br>(SNE)<br>(ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase<br>deficiency)                  | 7   | 3  | 4  | 71        | 14       | 14                     | 22 | 0       | 0   | 61  | 14                       | 22 | 0       | 0   | 62  | 16                       | 26 | 1       | 0   | 74  |
|      | RCG074 | Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)<br>(ORPHA156; Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency)                                   | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RCG074 | Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)<br>(ORPHA157; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)                                 | 6   | 2  | 4  | 33        | 0        | 16                     | 19 | 6       | 0   | 48  | 19                       | 22 | 7       | 0   | 50  | 19                       | 22 | 7       | 0   | 51  |
|      | RCG074 | Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato                                                                                        | 2   | 2  | 0  | 100       | 0        | 44                     | 23 | 44      | 21  | 67  | 56                       | 15 | 56      | 41  | 70  | 56                       | 15 | 56      | 41  | 70  |
|      | RCG074 | Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga,<br>VLCAD (SNE)<br>(ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase<br>deficiency) | 4   | 1  | 3  | 100       | 0        | 8                      | 13 | 0       | 0   | 30  | 8                        | 14 | 0       | 0   | 33  | 8                        | 14 | 0       | 0   | 33  |
|      | RCG076 | Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di<br>(ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase<br>deficiency)                                    | 2   | 1  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 2  | 2       | 0   | 3   |
|      | RCG077 | Citocromo C ossidasi deficit di<br>(ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase<br>deficiency)                                                   | 2   | 1  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 4  | 4       | 0   | 7   |
|      | RCG078 | Miopatia mitocondriale a trasmissione materna<br>(ORPHA254788; Mitochondrial DNA-related mitochondrial<br>myopathy)                             | 3   | 1  | 2  | 33        | 0        | 52                     | 13 | 50      | 37  | 69  | 58                       | 22 | 50      | 37  | 88  | 60                       | 21 | 55      | 37  | 88  |
|      | RCG078 | Oftalmoplegia esterna progressiva<br>(ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)                                                        | 6   | 2  | 4  | 50        | 0        | 37                     | 15 | 33      | 20  | 68  | 46                       | 17 | 40      | 29  | 78  | 57                       | 11 | 56      | 42  | 78  |
|      | RCG080 | Fabry malattia di<br>(ORPHA324; Fabry Disease)                                                                                                  | 37  | 13 | 24 | 49        | 0        | 39                     | 20 | 40      | 2   | 77  | 39                       | 21 | 41      | 2   | 77  | 42                       | 20 | 42      | 3   | 77  |
|      | RCG080 | Gaucher malattia di<br>(ORPHA355; Gaucher Disease)                                                                                              | 54  | 31 | 23 | 87        | 7        | 22                     | 18 | 22      | 0   | 61  | 28                       | 20 | 26      | 0   | 69  | 41                       | 17 | 41      | 1   | 78  |
|      | RCG080 | Niemann-Pick malattia di<br>(ORPHA618899; Acid sphingomyelinase deficiency)                                                                     | 3   | 2  | 1  | 33        | 33       | 24                     | 17 | 30      | 1   | 41  | 29                       | 21 | 31      | 2   | 53  | 43                       | 9  | 43      | 32  | 53  |
|      | RCG081 | Deficit del coenzima Q10<br>(ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)                                                                               | 7   | 3  | 4  | 57        | 0        | 15                     | 19 | 0       | 0   | 53  | 23                       | 26 | 0       | 0   | 54  | 28                       | 26 | 22      | 0   | 59  |
|      | RCG084 | Condrosplasia puntata rizomelica<br>(ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)                                                            | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 15                       | 14 | 15      | 1   | 28  |
|      | RCG090 | Mucopolidosi tipo 2<br>(ORPHA576; Mucopolidosi type II)                                                                                         | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   |
|      | RCG091 | Galattosialidosi<br>(ORPHA351; Galactosialidosis)                                                                                               | 2   | 1  | 1  | 100       | 0        | 9                      | 1  | 9       | 8   | 10  | 10                       | 0  | 10      | 10  | 10  | 15                       | 1  | 15      | 14  | 16  |

## 8. (6/21)

| NOTE      | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | 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 |
|           | RCG092 | Difetti congeniti responsivi alla biotina<br>(ORPHA65284; Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease)     | 49  | 26 | 23 | 100       | 0        | 2                      | 7  | 0       | 0   | 41  | 2                        | 7  | 0       | 0   | 41  | 2                        | 7  | 0       | 0   | 43  |
|           | RCG093 | Cobalamina C deficit congenito di<br>(ORPHA79282; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC)        | 20  | 9  | 11 | 100       | 25       | 3                      | 7  | 0       | 0   | 18  | 5                        | 9  | 0       | 0   | 33  | 10                       | 12 | 5       | 0   | 44  |
| <b>1B</b> | RCG100 | Emocromatosi ereditaria                                                                                         | 3   | 3  | 0  | 0         | 0        | 33                     | 6  | 36      | 25  | 38  | 34                       | 6  | 36      | 25  | 40  | 36                       | 3  | 36      | 33  | 40  |
|           | RCG100 | Emocromatosi ereditaria non determinata                                                                         | 15  | 13 | 2  | 27        | 7        | 42                     | 15 | 43      | 11  | 65  | 45                       | 16 | 45      | 12  | 65  | 47                       | 17 | 49      | 12  | 68  |
|           | RCG100 | Emocromatosi ereditaria tipo 1<br>(ORPHA465508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)                | 141 | 96 | 45 | 10        | 6        | 48                     | 14 | 49      | 13  | 83  | 50                       | 14 | 50      | 14  | 83  | 52                       | 15 | 54      | 14  | 84  |
|           | RCG100 | Emocromatosi ereditaria tipo 2A<br>(ORPHA79230; HJV or HAMP-related hemochromatosis)                            | 7   | 5  | 2  | 29        | 0        | 45                     | 13 | 44      | 23  | 64  | 46                       | 15 | 44      | 23  | 68  | 49                       | 15 | 54      | 23  | 68  |
|           | RCG100 | Emocromatosi ereditaria tipo 3<br>(ORPHA225123; TFR2-related hemochromatosis)                                   | 7   | 7  | 0  | 0         | 0        | 53                     | 15 | 59      | 33  | 75  | 55                       | 16 | 60      | 33  | 75  | 55                       | 16 | 60      | 33  | 75  |
|           | RCG100 | Emocromatosi ereditaria tipo 4<br>(ORPHA648562; Ferroportin disease)                                            | 9   | 7  | 2  | 0         | 0        | 38                     | 14 | 40      | 14  | 56  | 48                       | 14 | 48      | 19  | 70  | 49                       | 15 | 52      | 19  | 70  |
|           | RCG100 | IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)<br>(ORPHA209981; IRIDA syndrome)                                 | 8   | 0  | 8  | 13        | 25       | 37                     | 13 | 36      | 19  | 60  | 40                       | 13 | 39      | 19  | 64  | 41                       | 12 | 39      | 30  | 65  |
|           | RCG100 | Sindrome iperferritinemia-cataratta<br>(ORPHA1163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)              | 9   | 7  | 2  | 0         | 0        | 43                     | 12 | 40      | 21  | 68  | 44                       | 12 | 41      | 22  | 68  | 46                       | 9  | 44      | 33  | 68  |
|           | RCG102 | Menkes sindrome di<br>(ORPHA565; Menkes disease)                                                                | 2   | 2  | 0  | 50        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 3                        | 2  | 3       | 1   | 4   | 3                        | 2  | 3       | 1   | 4   |
|           | RCG103 | Ipmagnesemia ereditaria primitiva<br>(ORPHA309848; Disorder of magnesium transport)                             | 2   | 0  | 2  | 100       | 0        | 1                      | 1  | 1       | 0   | 1   | 1                        | 1  | 1       | 0   | 1   | 1                        | 1  | 1       | 0   | 1   |
|           | RCG110 | Coproporfiria ereditaria<br>(ORPHA79273; Hereditary coproporphryria)                                            | 7   | 3  | 4  | 0         | 0        | 30                     | 16 | 27      | 8   | 54  | 32                       | 15 | 35      | 9   | 54  | 33                       | 16 | 35      | 9   | 55  |
|           | RCG110 | Porfria acuta intermittente<br>(ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)                                       | 33  | 10 | 23 | 0         | 6        | 32                     | 15 | 34      | 3   | 74  | 33                       | 16 | 37      | 5   | 74  | 36                       | 18 | 38      | 5   | 82  |
|           | RCG110 | Porfria cutanea tarda<br>(ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)                                                 | 27  | 17 | 10 | 0         | 4        | 45                     | 18 | 50      | 0   | 74  | 49                       | 16 | 53      | 23  | 74  | 54                       | 14 | 55      | 24  | 79  |
|           | RCG110 | Porfria eritropoietica congenita<br>(ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)                           | 2   | 2  | 0  | 0         | 0        | 3                      | 1  | 3       | 2   | 4   | 54                       | 2  | 54      | 52  | 56  | 54                       | 2  | 54      | 52  | 56  |
|           | RCG110 | Porfria eritropoietica epatica<br>(ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)                                  | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 3                      | 0  | 3       | 3   | 3   | 3                        | 0  | 3       | 3   | 3   | 12                       | 0  | 12      | 12  | 12  |
|           | RCG110 | Porfria variegata<br>(ORPHA79473; Variegate porphyria)                                                          | 22  | 7  | 15 | 5         | 14       | 36                     | 14 | 40      | 0   | 62  | 39                       | 13 | 41      | 9   | 62  | 44                       | 13 | 43      | 13  | 63  |
|           | RCG110 | Protoporfiria eritropoietica<br>(ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)                           | 45  | 22 | 23 | 29        | 2        | 9                      | 13 | 4       | 0   | 70  | 28                       | 19 | 26      | 1   | 71  | 34                       | 18 | 34      | 7   | 73  |
|           | RCG130 | Amiloidosi sistemiche<br>(ORPHA69; Amyloidosis )                                                                | 80  | 51 | 29 | 64        | 13       | 53                     | 31 | 71      | 0   | 90  | 59                       | 26 | 71      | 8   | 90  | 62                       | 24 | 73      | 8   | 90  |
|           | RCG140 | Mucopolisaccaridosi tipo 1<br>(ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)                                          | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   | 6                        | 0  | 6       | 6   | 6   |
|           | RCG140 | Mucopolisaccaridosi tipo 2<br>(ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)                                          | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 14                     | 0  | 14      | 14  | 14  | 17                       | 0  | 17      | 17  | 17  | 29                       | 0  | 29      | 29  | 29  |
|           | RCG140 | Mucopolisaccaridosi tipo 3<br>(ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)                                          | 4   | 3  | 1  | 25        | 25       | 2                      | 2  | 2       | 0   | 3   | 5                        | 3  | 5       | 1   | 9   | 8                        | 2  | 8       | 5   | 11  |
|           | RCG150 | Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans                                                                   | 6   | 3  | 3  | 33        | 17       | 49                     | 23 | 44      | 13  | 81  | 50                       | 22 | 46      | 14  | 82  | 51                       | 22 | 47      | 14  | 82  |
|           | RCG150 | Istiocitosi a cellule di Langerhans<br>(ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)                                | 10  | 8  | 2  | 0         | 30       | 46                     | 25 | 45      | 0   | 86  | 48                       | 24 | 48      | 6   | 87  | 50                       | 24 | 51      | 7   | 89  |
| <b>1D</b> | RCG150 | Istiocitosi non a cellule di Langerhans                                                                         | 3   | 1  | 2  | 33        | 33       | 45                     | 14 | 42      | 29  | 63  | 46                       | 14 | 43      | 31  | 64  | 55                       | 12 | 51      | 42  | 71  |

## 8. (7/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                                                                      | TOT | M  | F   | PT<br>(%) | 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 | Agammaglobulinemia<br>(ORPHA183669; Agammaglobulinemia)                                                                                                                              | 21  | 18 | 3   | 62        | 5        | 4                      | 7  | 1       | 0   | 33  | 9                        | 15 | 4       | 0   | 71  | 18                       | 15 | 17      | 0   | 72  |
|      | RCG160 | Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)<br>(ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)                                                                                                             | 1   | 0  | 1   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   | 18                       | 0  | 18      | 18  | 18  |
|      | RCG160 | Difetto idiopatico di CD4<br>(ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)                                                                                                           | 5   | 4  | 1   | 60        | 0        | 24                     | 21 | 19      | 0   | 55  | 26                       | 22 | 21      | 0   | 59  | 29                       | 22 | 34      | 0   | 59  |
|      | RCG160 | DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con<br>fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice<br>RNG090)<br>(ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)           | 29  | 13 | 16  | 10        | 0        | 1                      | 6  | 0       | 0   | 31  | 5                        | 7  | 2       | 0   | 31  | 7                        | 7  | 3       | 0   | 31  |
|      | RCG160 | Immunodeficienza combinata grave (SNR)<br>(ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)                                                                                            | 2   | 2  | 0   | 100       | 0        | 45                     | 24 | 45      | 21  | 68  | 45                       | 24 | 45      | 21  | 69  | 52                       | 18 | 52      | 34  | 69  |
|      | RCG160 | Immunodeficienza comune variabile<br>(ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and<br>related disorders)                                                                        | 197 | 80 | 117 | 77        | 13       | 27                     | 19 | 24      | 0   | 75  | 37                       | 19 | 37      | 0   | 77  | 41                       | 19 | 42      | 4   | 87  |
|      | RCG160 | Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del<br>complemento<br>(ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement<br>cascade protein anomaly)                                | 6   | 3  | 3   | 100       | 0        | 5                      | 5  | 2       | 0   | 15  | 8                        | 6  | 7       | 0   | 16  | 15                       | 6  | 16      | 6   | 22  |
|      | RCG160 | Iper-IgE Sindrome<br>(ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)                                                                                                                               | 15  | 7  | 8   | 27        | 13       | 2                      | 4  | 0       | 0   | 17  | 15                       | 13 | 12      | 3   | 42  | 25                       | 13 | 26      | 3   | 49  |
|      | RCG160 | Sindrome IPEX (Immune dysregulation-<br>polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)<br>(ORPHA37042; Immune dysregulation-<br>polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) | 1   | 1  | 0   | 100       | 0        | 5                      | 0  | 5       | 5   | 5   | 12                       | 0  | 12      | 12  | 12  | 34                       | 0  | 34      | 34  | 34  |
|      | RCG160 | Wiskott-Aldrich sindrome di<br>(ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)                                                                                                                  | 2   | 2  | 0   | 50        | 0        | 7                      | 7  | 7       | 0   | 14  | 9                        | 9  | 9       | 0   | 18  | 22                       | 22 | 22      | 0   | 44  |
|      | RCG161 | Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico<br>(ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis )                                                                      | 32  | 17 | 15  | 97        | 0        | 9                      | 6  | 10      | 1   | 17  | 9                        | 6  | 11      | 1   | 17  | 10                       | 6  | 12      | 1   | 19  |
|      | RCG161 | CINCA sindrome<br>(ORPHA1451; CINCA syndrome)                                                                                                                                        | 3   | 1  | 2   | 100       | 0        | 9                      | 6  | 6       | 3   | 17  | 27                       | 16 | 17      | 15  | 50  | 30                       | 14 | 23      | 17  | 50  |
|      | RCG161 | Iper-IgD con febbre periodica<br>(ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic<br>fever)                                                                                        | 3   | 1  | 2   | 100       | 33       | 17                     | 0  | 17      | 16  | 17  | 21                       | 2  | 21      | 19  | 24  | 21                       | 2  | 21      | 19  | 24  |
|      | RCG161 | Malattia di Still a esordio nell'adulto<br>(ORPHA829; Adult-onset Still disease)                                                                                                     | 1   | 1  | 0   | 100       | 0        | 17                     | 0  | 17      | 17  | 17  | 17                       | 0  | 17      | 17  | 17  | 17                       | 0  | 17      | 17  | 17  |
|      | RCG161 | Malattia IgG4-correlata<br>(ORPHA284264; IgG4-related disease)                                                                                                                       | 1   | 1  | 0   | 100       | 0        | 73                     | 0  | 73      | 73  | 73  | 73                       | 0  | 73      | 73  | 73  | 73                       | 0  | 73      | 73  | 73  |
|      | RCG161 | Muckle-Wells sindrome di<br>(ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)                                                                                                                        | 2   | 1  | 1   | 100       | 0        | 8                      | 6  | 8       | 2   | 13  | 9                        | 6  | 9       | 3   | 14  | 10                       | 4  | 10      | 6   | 13  |
|      | RCG161 | Osteomielite multifocale ricorrente cronica<br>(ORPHA324964; Chronic nonbacterial<br>osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)                                       | 6   | 2  | 4   | 100       | 0        | 10                     | 5  | 10      | 1   | 16  | 10                       | 6  | 12      | 1   | 17  | 12                       | 6  | 14      | 1   | 18  |
|      | RCG161 | Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12<br>(ORPHA247868; NLRP12-associated hereditary periodic<br>fever syndrome)                                                            | 1   | 0  | 1   | 100       | 0        | 14                     | 0  | 14      | 14  | 14  | 14                       | 0  | 14      | 14  | 14  | 14                       | 0  | 14      | 14  | 14  |
|      | RCG162 | Sindrome MEN tipo 1<br>(ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)                                                                                                               | 43  | 18 | 25  | 60        | 0        | 36                     | 17 | 37      | 4   | 75  | 40                       | 18 | 43      | 4   | 81  | 47                       | 19 | 51      | 3   | 82  |
|      | RCG162 | Sindrome MEN tipo 2A<br>(ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia type 2A)                                                                                                          | 8   | 4  | 4   | 50        | 0        | 32                     | 16 | 36      | 7   | 54  | 35                       | 18 | 37      | 7   | 58  | 40                       | 21 | 45      | 10  | 75  |
|      | RCG162 | Sindrome MEN tipo 2B<br>(ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia type 2B)                                                                                                          | 1   | 0  | 1   | 100       | 0        | 2                      | 0  | 2       | 2   | 2   | 3                        | 0  | 3       | 3   | 3   | 30                       | 0  | 30      | 30  | 30  |
|      | RCG162 | Sindrome MEN tipo 4<br>(ORPHA276152; Multiple endocrine neoplasia type 4)                                                                                                            | 3   | 1  | 2   | 0         | 0        | 42                     | 17 | 31      | 29  | 65  | 42                       | 17 | 31      | 29  | 67  | 43                       | 18 | 31      | 29  | 68  |
|      | RCG180 | Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo<br>(ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)                                                                                 | 3   | 2  | 1   | 33        | 33       | 21                     | 11 | 20      | 8   | 36  | 26                       | 13 | 21      | 14  | 44  | 35                       | 10 | 40      | 21  | 44  |
|      | RCG190 | Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)<br>(ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)                                                                           | 4   | 3  | 1   | 75        | 0        | 2                      | 3  | 0       | 0   | 7   | 6                        | 4  | 8       | 0   | 9   | 10                       | 6  | 10      | 2   | 20  |

## 8. (8/21)

| NOTE      | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                             | TOT | M   | F   | PT<br>(%) | 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 |
|           | RD0010 | Sindrome emolitica uremica<br>(ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome) | 250 | 104 | 146 | 9         | 12       | 9                      | 13 | 4       | 0   | 61  | 9                        | 14 | 4       | 0   | 61  | 14                       | 14 | 9       | 0   | 62  |
|           | RD0020 | Emoglobinuria parossistica notturna<br>(ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)                                                      | 38  | 13  | 25  | 24        | 13       | 44                     | 20 | 44      | 16  | 84  | 46                       | 20 | 45      | 17  | 85  | 51                       | 19 | 51      | 19  | 88  |
|           | RD0030 | Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente<br>(ORPHA761; Immunglobulin A vasculitis)                                                           | 11  | 3   | 8   | 45        | 0        | 25                     | 23 | 14      | 3   | 77  | 26                       | 23 | 17      | 3   | 78  | 27                       | 23 | 17      | 3   | 78  |
|           | RD0050 | Malattia granulomatosa cronica<br>(ORPHA379; Chronic granulomatous disease)                                                                 | 2   | 2   | 0   | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 5  | 6       | 1   | 10  | 17                       | 16 | 17      | 1   | 32  |
|           | RD0070 | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)<br>(ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)               | 15  | 5   | 10  | 0         | 0        | 47                     | 19 | 42      | 20  | 83  | 47                       | 19 | 44      | 20  | 83  | 53                       | 16 | 49      | 27  | 83  |
|           | RD0080 | Shwachman-Diamond syndrome di<br>(ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)                                                                     | 1   | 0   | 1   | 100       | 0        | 1                      | 0  | 1       | 1   | 1   | 18                       | 0  | 18      | 18  | 18  | 37                       | 0  | 37      | 37  | 37  |
|           | RD0081 | Mastocitosi sistemica<br>(ORPHA2467; Systemic mastocytosis)                                                                                 | 169 | 81  | 88  | 95        | 5        | 45                     | 18 | 43      | 0   | 84  | 51                       | 16 | 51      | 15  | 85  | 53                       | 16 | 54      | 16  | 89  |
|           | RDG010 | Anemia a cellule falciformi<br>(ORPHA232; Sickle cell anemia)                                                                               | 154 | 65  | 89  | 56        | 1        | 9                      | 12 | 4       | 0   | 64  | 13                       | 15 | 6       | 0   | 64  | 30                       | 15 | 31      | 0   | 68  |
|           | RDG010 | Anemia diseritropoietica congenita<br>(ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)                                                        | 39  | 21  | 18  | 18        | 46       | 15                     | 16 | 7       | 0   | 71  | 29                       | 16 | 31      | 2   | 71  | 37                       | 14 | 37      | 2   | 72  |
|           | RDG010 | Anemia sideroblastica ereditaria<br>(ORPHA1047; Sideroblastic anemia)                                                                       | 3   | 2   | 1   | 100       | 0        | 15                     | 9  | 18      | 3   | 25  | 41                       | 28 | 53      | 3   | 68  | 52                       | 15 | 55      | 32  | 68  |
|           | RDG010 | Drepanocitosi - beta talassemia<br>(ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)                                             | 18  | 5   | 13  | 94        | 6        | 6                      | 10 | 1       | 0   | 35  | 8                        | 13 | 2       | 0   | 42  | 23                       | 20 | 17      | 0   | 61  |
|           | RDG010 | Fanconi anemia di<br>(ORPHA84; Fanconi Anemia)                                                                                              | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 40                       | 0  | 40      | 40  | 40  | 40                       | 0  | 40      | 40  | 40  |
|           | RDG010 | Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi<br>(ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)                                        | 3   | 1   | 2   | 33        | 67       | 17                     | 14 | 18      | 0   | 34  | 22                       | 20 | 18      | 0   | 48  | 23                       | 19 | 19      | 2   | 48  |
|           | RDG010 | Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di<br>(ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)                         | 1   | 0   | 1   | 0         | 100      | 3                      | 0  | 3       | 3   | 3   | 21                       | 0  | 21      | 21  | 21  | 47                       | 0  | 47      | 47  | 47  |
|           | RDG010 | Piruvato chinasi deficit di<br>(ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)                                      | 27  | 14  | 13  | 11        | 41       | 13                     | 16 | 8       | 0   | 65  | 18                       | 16 | 19      | 0   | 65  | 28                       | 18 | 23      | 0   | 65  |
|           | RDG010 | Sferocitosi ereditaria<br>(ORPHA822; Hereditary spherocytosis)                                                                              | 306 | 169 | 137 | 16        | 26       | 19                     | 19 | 14      | 0   | 72  | 28                       | 19 | 28      | 0   | 75  | 32                       | 18 | 31      | 0   | 75  |
|           | RDG010 | Talassemia intermedia<br>(ORPHA707786; Thalassaemia)                                                                                        | 190 | 66  | 124 | 90        | 6        | 18                     | 18 | 11      | 0   | 68  | 24                       | 20 | 24      | 0   | 68  | 36                       | 18 | 35      | 0   | 69  |
|           | RDG010 | Talassemia major<br>(ORPHA707786; Thalassaemia)                                                                                             | 147 | 62  | 85  | 98        | 9        | 0                      | 3  | 0       | 0   | 31  | 1                        | 6  | 0       | 0   | 70  | 39                       | 12 | 41      | 0   | 70  |
| <b>1C</b> | RDG010 | Talassemie                                                                                                                                  | 262 | 123 | 139 | 47        | 1        | 11                     | 15 | 2       | 0   | 61  | 13                       | 17 | 3       | 0   | 75  | 36                       | 13 | 35      | 0   | 77  |
|           | RDG020 | Afibrinogenemia<br>(ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)                                                                             | 7   | 3   | 4   | 14        | 29       | 21                     | 25 | 0       | 0   | 61  | 37                       | 22 | 35      | 0   | 69  | 44                       | 18 | 40      | 25  | 73  |
|           | RDG020 | Anifibrinemia deficit di<br>(ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antifibrinogen deficiency)                                 | 70  | 25  | 45  | 0         | 21       | 9                      | 17 | 0       | 0   | 68  | 33                       | 16 | 31      | 10  | 73  | 34                       | 17 | 32      | 11  | 73  |
|           | RDG020 | Disfibrinogenemia<br>(ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)                                                                               | 31  | 13  | 18  | 0         | 13       | 5                      | 12 | 0       | 0   | 46  | 34                       | 16 | 31      | 8   | 68  | 35                       | 16 | 34      | 8   | 68  |
| <b>1B</b> | RDG020 | Disordini ereditari trombofilici                                                                                                            | 493 | 235 | 258 | 0         | 15       | 22                     | 22 | 20      | 0   | 78  | 40                       | 17 | 39      | 4   | 78  | 48                       | 17 | 46      | 12  | 87  |
|           | RDG020 | Emofilia A<br>(ORPHA98878; Hemophilia A)                                                                                                    | 874 | 821 | 53  | 81        | 17       | 2                      | 9  | 0       | 0   | 88  | 15                       | 18 | 8       | 0   | 88  | 33                       | 21 | 34      | 0   | 95  |
|           | RDG020 | Emofilia B<br>(ORPHA98879; Hemophilia B)                                                                                                    | 161 | 148 | 13  | 72        | 7        | 3                      | 10 | 0       | 0   | 66  | 17                       | 18 | 10      | 0   | 71  | 31                       | 22 | 32      | 0   | 90  |

## 8. (9/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                   | TOT | M   | F   | PT<br>(%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|------|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|-----|-----|-----------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|      |        |                                                                                                                                   |     |     |     |           |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|      | RDG020 | Fattore II deficit di<br>(ORPHA325; Congenital factor II deficiency)                                                              | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 10                       | 0  | 10      | 10  | 10  | 10                       | 0  | 10      | 10  | 10  |
|      | RDG020 | Fattore V deficit di<br>(ORPHA326; Congenital factor V deficiency)                                                                | 21  | 10  | 11  | 14        | 5        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 22                       | 19 | 18      | 0   | 65  | 28                       | 22 | 27      | 0   | 72  |
|      | RDG020 | Fattore V e fattore VIII deficit combinato di<br>(ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)                    | 3   | 0   | 3   | 67        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 47                       | 24 | 59      | 13  | 68  | 59                       | 8  | 59      | 49  | 68  |
|      | RDG020 | Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata                                                                      | 128 | 59  | 69  | 0         | 3        | 20                     | 24 | 0       | 0   | 77  | 40                       | 17 | 38      | 11  | 78  | 40                       | 17 | 38      | 11  | 78  |
|      | RDG020 | Fattore V Leiden omozigote                                                                                                        | 62  | 18  | 44  | 0         | 5        | 14                     | 20 | 0       | 0   | 78  | 35                       | 14 | 34      | 3   | 79  | 36                       | 14 | 34      | 3   | 79  |
|      | RDG020 | Fattore VII deficit di<br>(ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)                                                            | 101 | 46  | 55  | 15        | 4        | 1                      | 5  | 0       | 0   | 35  | 27                       | 20 | 24      | 0   | 78  | 32                       | 21 | 28      | 1   | 87  |
|      | RDG020 | Fattore X deficit di<br>(ORPHA328; Congenital factor X deficiency)                                                                | 8   | 5   | 3   | 0         | 13       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 7                        | 6  | 6       | 0   | 20  | 10                       | 5  | 10      | 3   | 20  |
|      | RDG020 | Fattore XI deficit di<br>(ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)                                                              | 49  | 23  | 26  | 0         | 8        | 3                      | 12 | 0       | 0   | 69  | 35                       | 18 | 38      | 4   | 76  | 41                       | 18 | 41      | 4   | 76  |
| 1B   | RDG020 | Fattore XII deficit di                                                                                                            | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 25                       | 0  | 25      | 25  | 25  | 35                       | 0  | 35      | 35  | 35  |
|      | RDG020 | Fattore XIII deficit di<br>(ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)                                                          | 5   | 3   | 2   | 60        | 40       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 22                       | 14 | 17      | 2   | 41  | 28                       | 10 | 30      | 17  | 42  |
|      | RDG020 | Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di<br>(ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency) | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 11                     | 0  | 11      | 11  | 11  | 22                       | 0  | 22      | 22  | 22  | 22                       | 0  | 22      | 22  | 22  |
|      | RDG020 | Plasminogeno deficit di<br>(ORPHA722; Hypoplasminogenemia)                                                                        | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 64                       | 0  | 64      | 64  | 64  | 66                       | 0  | 66      | 66  | 66  |
|      | RDG020 | Proteina C deficit di<br>(ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)                       | 315 | 135 | 180 | 0         | 10       | 15                     | 19 | 0       | 0   | 66  | 36                       | 17 | 34      | 0   | 80  | 41                       | 17 | 40      | 6   | 81  |
|      | RDG020 | Proteina S deficit di<br>(ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)                       | 446 | 168 | 278 | 0         | 12       | 17                     | 21 | 0       | 0   | 79  | 39                       | 16 | 38      | 3   | 82  | 42                       | 17 | 41      | 4   | 93  |
|      | RDG020 | Protrombina G20210A omozigote                                                                                                     | 18  | 5   | 13  | 0         | 11       | 12                     | 22 | 0       | 0   | 75  | 45                       | 14 | 46      | 14  | 75  | 46                       | 15 | 47      | 14  | 75  |
|      | RDG020 | Von Willebrand malattia di<br>(ORPHA903; Von Willebrand disease)                                                                  | 510 | 210 | 300 | 50        | 11       | 2                      | 10 | 0       | 0   | 73  | 27                       | 19 | 24      | 0   | 82  | 39                       | 21 | 38      | 0   | 89  |
|      | RDG030 | Bernard-Soulier sindrome di<br>(ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)                                                               | 2   | 1   | 1   | 0         | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 43                       | 25 | 43      | 18  | 67  | 43                       | 24 | 43      | 19  | 67  |
|      | RDG030 | Piastrinopatia da difetto di secrezione<br>(ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)      | 57  | 11  | 46  | 5         | 18       | 17                     | 20 | 11      | 0   | 67  | 34                       | 19 | 32      | 6   | 71  | 36                       | 18 | 33      | 6   | 71  |
|      | RDG030 | Tromboastenia di Glanzmann<br>(ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)                                                                | 8   | 6   | 2   | 0         | 13       | 11                     | 21 | 0       | 0   | 64  | 22                       | 24 | 12      | 0   | 64  | 28                       | 26 | 22      | 1   | 68  |
|      | RDG031 | Porpora trombocitopenica immune cronica<br>(ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)                                                   | 109 | 42  | 67  | 15        | 8        | 35                     | 25 | 30      | 0   | 90  | 40                       | 24 | 35      | 6   | 90  | 45                       | 24 | 45      | 7   | 91  |
|      | RDG040 | Trombocitopenie ereditarie<br>(ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)                   | 5   | 2   | 3   | 0         | 60       | 21                     | 14 | 15      | 13  | 49  | 22                       | 14 | 15      | 13  | 49  | 27                       | 14 | 19      | 14  | 49  |
|      | RDG050 | Sindromi mielodisplastiche<br>(ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                              | 201 | 111 | 90  | 17        | 1        | 73                     | 11 | 74      | 23  | 93  | 74                       | 10 | 74      | 23  | 93  | 77                       | 10 | 79      | 24  | 94  |
|      | RDG051 | Neutropenia cronica idiopatica grave<br>(ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)                                               | 2   | 1   | 1   | 100       | 0        | 6                      | 6  | 6       | 0   | 12  | 16                       | 15 | 16      | 1   | 31  | 31                       | 0  | 31      | 31  | 31  |
|      | RF0020 | Keams-Sayre sindrome di<br>(ORPHA480; Keams-Sayre syndrome)                                                                       | 10  | 4   | 6   | 90        | 30       | 42                     | 25 | 41      | 3   | 78  | 48                       | 23 | 47      | 6   | 79  | 52                       | 21 | 48      | 6   | 81  |
|      | RF0030 | Leigh malattia di<br>(ORPHA506; Leigh syndrome)                                                                                   | 6   | 3   | 3   | 67        | 0        | 7                      | 12 | 0       | 0   | 32  | 8                        | 11 | 4       | 0   | 33  | 16                       | 10 | 12      | 3   | 34  |

## 8. (10/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>        | TOT | M   | F   | PT<br>(%) | 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 |
|      | RF0081 | Atrofia multisistemica<br>(ORPHA102; Multiple system atrophy)                                                          | 36  | 23  | 13  | 92        | 25       | 60                     | 8  | 61      | 44  | 75  | 63                       | 8  | 64      | 44  | 77  | 63                       | 7  | 64      | 47  | 77  |
|      | RF0090 | Distonia di torsione idiopatica<br>(ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)                             | 40  | 17  | 23  | 98        | 5        | 47                     | 20 | 50      | 0   | 77  | 51                       | 16 | 54      | 25  | 79  | 61                       | 15 | 61      | 26  | 85  |
|      | RF0100 | Sclerosi laterale amiotrofica<br>(ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                             | 102 | 53  | 49  | 63        | 4        | 66                     | 12 | 68      | 29  | 87  | 67                       | 12 | 69      | 30  | 89  | 68                       | 12 | 70      | 30  | 90  |
|      | RF0110 | Sclerosi laterale primaria<br>(ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)                                                  | 4   | 1   | 3   | 25        | 25       | 62                     | 16 | 65      | 42  | 78  | 64                       | 16 | 66      | 45  | 80  | 71                       | 11 | 74      | 54  | 80  |
|      | RF0130 | Lennox Gastaut sindrome di<br>(ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)                                                     | 3   | 3   | 0   | 67        | 0        | 9                      | 4  | 11      | 4   | 13  | 10                       | 2  | 11      | 7   | 13  | 13                       | 4  | 11      | 10  | 18  |
|      | RF0140 | West sindrome di<br>(ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)                                                 | 6   | 3   | 3   | 83        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 1   |
|      | RF0170 | Paralisi sopranucleare progressiva<br>(ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)                                       | 30  | 17  | 13  | 87        | 10       | 69                     | 7  | 69      | 55  | 81  | 72                       | 7  | 71      | 57  | 86  | 73                       | 7  | 74      | 57  | 86  |
|      | RF0180 | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante<br>(ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy) | 12  | 7   | 5   | 25        | 8        | 57                     | 19 | 57      | 30  | 85  | 59                       | 19 | 58      | 32  | 85  | 62                       | 20 | 68      | 32  | 87  |
|      | RF0181 | Neuropatia motoria multifocale<br>(ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)                                              | 4   | 2   | 2   | 25        | 0        | 36                     | 8  | 37      | 25  | 46  | 37                       | 10 | 37      | 25  | 50  | 55                       | 9  | 52      | 46  | 70  |
|      | RF0190 | Eaton-Lambert sindrome di<br>(ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome )                                          | 4   | 0   | 4   | 75        | 25       | 40                     | 11 | 43      | 22  | 52  | 47                       | 3  | 46      | 45  | 52  | 48                       | 3  | 47      | 44  | 53  |
|      | RF0200 | Vitreoretinopatia essudativa familiare<br>(ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)                             | 10  | 8   | 2   | 0         | 10       | 22                     | 16 | 21      | 0   | 58  | 31                       | 18 | 33      | 6   | 58  | 33                       | 18 | 33      | 6   | 58  |
|      | RF0201 | Coats malattia di<br>(ORPHA190; Coats disease)                                                                         | 6   | 5   | 1   | 50        | 0        | 37                     | 25 | 45      | 4   | 63  | 37                       | 25 | 45      | 5   | 63  | 40                       | 21 | 45      | 11  | 63  |
|      | RF0210 | Eales malattia di<br>(ORPHA40923; Eales disease)                                                                       | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 72                     | 0  | 72      | 72  | 72  | 72                       | 0  | 72      | 72  | 72  | 77                       | 0  | 77      | 77  | 77  |
|      | RF0230 | Iridociclite eterocromica di Fuchs<br>(ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)                                 | 24  | 10  | 14  | 0         | 0        | 39                     | 11 | 42      | 18  | 61  | 44                       | 10 | 45      | 20  | 61  | 47                       | 10 | 48      | 28  | 65  |
|      | RF0250 | Emeralopia congenita<br>(ORPHA215; Congenital stationary night blindness)                                              | 2   | 2   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 16                       | 0  | 16      | 16  | 16  | 21                       | 0  | 21      | 21  | 21  |
|      | RF0270 | Cogan sindrome di<br>(ORPHA1467; Cogan syndrome)                                                                       | 8   | 4   | 4   | 75        | 13       | 34                     | 13 | 30      | 19  | 64  | 35                       | 14 | 31      | 20  | 65  | 39                       | 14 | 41      | 20  | 65  |
|      | RF0280 | Cheratocono                                                                                                            | 356 | 227 | 129 | 0         | 3        | 31                     | 13 | 30      | 0   | 81  | 33                       | 13 | 31      | 0   | 81  | 36                       | 13 | 34      | 12  | 81  |
|      | RF0290 | Congiuntivite lignea<br>(ORPHA722; Hypoplasminogenemia)                                                                | 2   | 0   | 2   | 0         | 0        | 32                     | 32 | 32      | 0   | 63  | 33                       | 32 | 33      | 1   | 64  | 33                       | 32 | 33      | 1   | 65  |
|      | RF0300 | Atrofia ottica di Leber<br>(ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)                                               | 12  | 5   | 7   | 17        | 8        | 36                     | 20 | 30      | 10  | 75  | 39                       | 20 | 41      | 12  | 75  | 41                       | 20 | 42      | 13  | 75  |
|      | RF0320 | Coroidite multifocale<br>(ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)                                              | 11  | 4   | 7   | 18        | 9        | 50                     | 13 | 54      | 20  | 64  | 51                       | 14 | 55      | 20  | 65  | 52                       | 14 | 55      | 20  | 65  |
|      | RF0370 | Fahr malattia di<br>(ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)                                              | 4   | 3   | 1   | 75        | 0        | 57                     | 11 | 57      | 43  | 71  | 59                       | 12 | 59      | 44  | 76  | 65                       | 8  | 64      | 56  | 77  |
|      | RF0411 | Sindrome della persona rigida<br>(ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)                                          | 9   | 0   | 9   | 100       | 22       | 43                     | 12 | 41      | 27  | 72  | 45                       | 12 | 44      | 27  | 72  | 50                       | 11 | 49      | 32  | 75  |
|      | RFG040 | Atassia congenita                                                                                                      | 2   | 1   | 1   | 0         | 0        | 48                     | 4  | 48      | 44  | 51  | 54                       | 7  | 54      | 47  | 61  | 54                       | 7  | 54      | 47  | 61  |
|      | RFG040 | Atassia di Friedreich<br>(ORPHA95; Friedreich ataxia)                                                                  | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 7                      | 0  | 7       | 7   | 7   | 20                       | 0  | 20      | 20  | 20  | 21                       | 0  | 21      | 21  | 21  |
|      | RFG040 | Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay<br>(ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)        | 1   | 1   | 0   | 100       | 0        | 22                     | 0  | 22      | 22  | 22  | 24                       | 0  | 24      | 24  | 24  | 24                       | 0  | 24      | 24  | 24  |
|      | RFG040 | Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)<br>(ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)                 | 7   | 3   | 4   | 86        | 43       | 55                     | 14 | 49      | 38  | 82  | 62                       | 14 | 66      | 44  | 83  | 64                       | 13 | 66      | 44  | 84  |
|      | RFG040 | Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica<br>(ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)        | 9   | 3   | 6   | 67        | 22       | 57                     | 12 | 55      | 41  | 76  | 63                       | 10 | 65      | 45  | 78  | 67                       | 11 | 66      | 47  | 83  |

## 8. (11/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>         | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | 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 |
|      | RFG040 | Atassia-Teleangectasia<br>(ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)                                                             | 7   | 6  | 1  | 86        | 0        | 1                      | 1  | 1       | 0   | 2   | 4                        | 1  | 4       | 2   | 6   | 16                       | 10 | 18      | 3   | 35  |
|      | RFG040 | Paraplegia spastica ereditaria<br>(ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)                                             | 6   | 1  | 5  | 67        | 17       | 31                     | 26 | 25      | 3   | 64  | 42                       | 19 | 41      | 17  | 66  | 46                       | 19 | 50      | 17  | 66  |
|      | RFG041 | Distrofia neuroassonale infantile<br>(ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)                                      | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 15                     | 0  | 15      | 15  | 15  | 19                       | 0  | 19      | 19  | 19  | 19                       | 0  | 19      | 19  | 19  |
|      | RFG050 | Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)<br>(ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)                                      | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 17                     | 0  | 17      | 17  | 17  | 30                       | 0  | 30      | 30  | 30  | 30                       | 0  | 30      | 30  | 30  |
|      | RFG050 | Kennedy malattia di<br>(ORPHA481; Kennedy disease)                                                                      | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 34                     | 0  | 34      | 34  | 34  | 40                       | 0  | 40      | 40  | 40  | 40                       | 0  | 40      | 40  | 40  |
|      | RFG050 | SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR)<br>(ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)                 | 4   | 2  | 2  | 25        | 25       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 3  | 0       | 0   | 7   |
|      | RFG050 | SMA tipo 2 (SNR)<br>(ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)                                               | 2   | 2  | 0  | 100       | 0        | 2                      | 0  | 2       | 2   | 2   | 13                       | 10 | 13      | 3   | 22  | 30                       | 13 | 30      | 17  | 43  |
|      | RFG050 | SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR)<br>(ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)              | 3   | 0  | 3  | 67        | 0        | 1                      | 0  | 1       | 1   | 2   | 31                       | 6  | 34      | 22  | 37  | 42                       | 6  | 44      | 34  | 49  |
|      | RFG060 | Charcot-Marie-Tooth malattia di<br>(ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)      | 5   | 4  | 1  | 20        | 0        | 41                     | 14 | 48      | 20  | 58  | 49                       | 12 | 50      | 30  | 66  | 51                       | 14 | 54      | 30  | 73  |
|      | RFG060 | Neuropatia sensoriale ereditaria                                                                                        | 12  | 6  | 6  | 17        | 8        | 20                     | 21 | 14      | 0   | 58  | 32                       | 23 | 36      | 0   | 73  | 34                       | 20 | 36      | 8   | 73  |
|      | RFG060 | Neuropatia tomaculare<br>(ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)                           | 2   | 0  | 2  | 0         | 0        | 10                     | 10 | 10      | 0   | 19  | 30                       | 9  | 30      | 21  | 38  | 32                       | 11 | 32      | 21  | 42  |
|      | RFG070 | Miopatia central core<br>(ORPHA597; Central core disease)                                                               | 3   | 2  | 1  | 33        | 33       | 27                     | 7  | 27      | 19  | 36  | 35                       | 8  | 29      | 29  | 47  | 40                       | 7  | 40      | 32  | 48  |
|      | RFG070 | Miopatia centronucleare<br>(ORPHA595; Centronuclear myopathy)                                                           | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 19                     | 0  | 19      | 19  | 19  | 25                       | 0  | 25      | 25  | 25  | 50                       | 0  | 50      | 50  | 50  |
|      | RFG070 | Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari<br>(ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy) | 5   | 2  | 3  | 0         | 0        | 16                     | 27 | 2       | 0   | 70  | 23                       | 27 | 13      | 0   | 75  | 26                       | 27 | 22      | 0   | 75  |
|      | RFG070 | Miopatia minicore/multi-minicore<br>(ORPHA598; Multiminicore myopathy)                                                  | 8   | 5  | 3  | 0         | 13       | 35                     | 18 | 41      | 8   | 63  | 51                       | 18 | 44      | 26  | 83  | 51                       | 18 | 45      | 26  | 83  |
|      | RFG070 | Miopatia miofibrillare (desmin storage)<br>(ORPHA98909; Desminopathy)                                                   | 6   | 4  | 2  | 17        | 0        | 30                     | 14 | 32      | 10  | 48  | 37                       | 12 | 37      | 16  | 54  | 37                       | 12 | 37      | 16  | 55  |
|      | RFG070 | Miopatia miotubulare<br>(ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)                                                     | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 25                     | 0  | 25      | 25  | 25  | 53                       | 0  | 53      | 53  | 53  | 53                       | 0  | 53      | 53  | 53  |
|      | RFG070 | Miopatia nemalinica<br>(ORPHA607; Nemaline myopathy)                                                                    | 4   | 2  | 2  | 0         | 0        | 27                     | 26 | 23      | 0   | 61  | 28                       | 28 | 24      | 0   | 65  | 34                       | 24 | 35      | 0   | 65  |
|      | RFG080 | Distrofia muscolare congenita<br>(ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)                                            | 3   | 1  | 2  | 0         | 67       | 17                     | 19 | 4       | 2   | 44  | 33                       | 30 | 16      | 7   | 75  | 43                       | 24 | 37      | 17  | 75  |
|      | RFG080 | Distrofia muscolare dei cingoli<br>(ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)                                           | 27  | 17 | 10 | 19        | 22       | 33                     | 18 | 35      | 1   | 77  | 47                       | 18 | 48      | 10  | 77  | 48                       | 17 | 48      | 11  | 77  |
|      | RFG080 | Distrofia muscolare di Becker<br>(ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)                                                | 15  | 13 | 2  | 7         | 7        | 19                     | 16 | 11      | 1   | 51  | 27                       | 19 | 20      | 4   | 64  | 27                       | 19 | 20      | 4   | 64  |
|      | RFG080 | Distrofia muscolare di Duchenne<br>(ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)                                            | 9   | 7  | 2  | 78        | 22       | 10                     | 15 | 3       | 0   | 49  | 14                       | 18 | 5       | 2   | 61  | 18                       | 19 | 8       | 2   | 65  |
|      | RFG080 | Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss<br>(ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)                                  | 1   | 1  | 0  | 0         | 100      | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   | 20                       | 0  | 20      | 20  | 20  |
|      | RFG080 | Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine)<br>(ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)          | 29  | 15 | 14 | 7         | 14       | 33                     | 18 | 28      | 11  | 70  | 45                       | 17 | 39      | 20  | 81  | 47                       | 16 | 47      | 20  | 81  |
|      | RFG080 | Distrofia muscolare oculofaringea<br>(ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)                                     | 5   | 3  | 2  | 0         | 20       | 58                     | 9  | 60      | 46  | 68  | 66                       | 15 | 73      | 46  | 85  | 66                       | 15 | 73      | 48  | 85  |
|      | RFG090 | Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)<br>(ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)                            | 29  | 19 | 10 | 3         | 3        | 31                     | 16 | 33      | 0   | 68  | 40                       | 15 | 38      | 2   | 69  | 42                       | 13 | 38      | 23  | 71  |

## 8. (12/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                       | TOT | M   | F   | PT<br>(%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|------|--------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|-----|-----|-----------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|      |        |                                                                                                                                       |     |     |     |           |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|      | RFG090 | Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)<br>(ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)                                  | 9   | 3   | 6   | 0         | 11       | 48                     | 12 | 46      | 25  | 70  | 54                       | 15 | 50      | 25  | 77  | 54                       | 15 | 52      | 25  | 77  |
|      | RFG090 | Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)<br>(ORPHA614; Thomsen and Becker disease)                                             | 4   | 3   | 1   | 0         | 25       | 18                     | 10 | 15      | 9   | 34  | 34                       | 15 | 31      | 16  | 57  | 34                       | 15 | 32      | 16  | 57  |
|      | RFG090 | Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)<br>(ORPHA614; Thomsen and Becker disease)                                              | 4   | 3   | 1   | 0         | 25       | 8                      | 6  | 7       | 2   | 16  | 29                       | 11 | 26      | 17  | 47  | 30                       | 11 | 26      | 20  | 48  |
|      | RFG090 | Paramiotonia congenita di von Eulenburg<br>(ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)                                        | 6   | 4   | 2   | 0         | 17       | 26                     | 19 | 26      | 0   | 49  | 36                       | 12 | 36      | 19  | 52  | 36                       | 13 | 36      | 19  | 53  |
|      | RFG100 | Paralisi Periodica Familiare<br>(ORPHA1243; Genetic periodic paralysis)                                                               | 5   | 1   | 4   | 20        | 20       | 25                     | 18 | 18      | 0   | 48  | 38                       | 15 | 35      | 18  | 60  | 39                       | 15 | 37      | 18  | 61  |
|      | RFG101 | Miastenia gravis<br>(ORPHA589; Myasthenia gravis)                                                                                     | 45  | 27  | 18  | 64        | 2        | 62                     | 19 | 70      | 7   | 87  | 63                       | 18 | 70      | 8   | 88  | 67                       | 15 | 73      | 31  | 91  |
|      | RFG101 | Sindrome miastenica congenita<br>(ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)                                                           | 1   | 0   | 1   | 100       | 0        | 1                      | 0  | 1       | 1   | 1   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   |
|      | RFG110 | Amaurosi congenita di Leber<br>(ORPHA65; Leber congenital amaurosis)                                                                  | 2   | 1   | 1   | 0         | 0        | 2                      | 2  | 2       | 0   | 3   | 2                        | 2  | 2       | 0   | 3   | 2                        | 2  | 2       | 0   | 4   |
|      | RFG110 | Distrofia dei coni<br>(ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)                                                                         | 20  | 11  | 9   | 0         | 10       | 28                     | 22 | 33      | 0   | 67  | 40                       | 23 | 42      | 1   | 78  | 43                       | 23 | 45      | 9   | 81  |
|      | RFG110 | Distrofia vitelliforme di Best<br>(ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)                                                     | 6   | 3   | 3   | 0         | 0        | 31                     | 17 | 34      | 7   | 54  | 40                       | 14 | 42      | 17  | 57  | 43                       | 13 | 45      | 18  | 57  |
|      | RFG110 | Distrofia vitreo-retinica                                                                                                             | 3   | 1   | 2   | 0         | 0        | 20                     | 11 | 15      | 10  | 35  | 21                       | 10 | 15      | 13  | 35  | 22                       | 10 | 15      | 14  | 36  |
|      | RFG110 | Retinite pigmentosa<br>(ORPHA791; Retinitis pigmentosa)                                                                               | 55  | 25  | 30  | 4         | 11       | 43                     | 18 | 46      | 5   | 75  | 48                       | 18 | 50      | 6   | 84  | 52                       | 17 | 52      | 9   | 85  |
|      | RFG110 | Retinoschisi                                                                                                                          | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 7                      | 0  | 7       | 7   | 7   | 7                        | 0  | 7       | 7   | 7   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   |
|      | RFG110 | Stargardt malattia di<br>(ORPHA827; Stargardt disease)                                                                                | 19  | 7   | 12  | 0         | 16       | 49                     | 19 | 52      | 5   | 76  | 52                       | 19 | 58      | 6   | 76  | 57                       | 14 | 60      | 18  | 76  |
|      | RFG110 | Usher sindrome di<br>(ORPHA886; Usher syndrome)                                                                                       | 7   | 4   | 3   | 29        | 29       | 26                     | 20 | 29      | 0   | 56  | 28                       | 18 | 29      | 5   | 56  | 33                       | 21 | 32      | 6   | 59  |
|      | RFG120 | Distrofie ereditarie della corioide                                                                                                   | 8   | 1   | 7   | 0         | 0        | 32                     | 18 | 37      | 0   | 56  | 39                       | 11 | 39      | 22  | 59  | 40                       | 11 | 39      | 23  | 60  |
|      | RFG130 | Degenerazione corneale marginale                                                                                                      | 3   | 1   | 2   | 0         | 0        | 61                     | 13 | 64      | 44  | 75  | 61                       | 13 | 64      | 44  | 75  | 61                       | 13 | 64      | 44  | 75  |
|      | RFG130 | Degenerazione corneale nodulare                                                                                                       | 9   | 2   | 7   | 0         | 11       | 48                     | 17 | 53      | 7   | 67  | 48                       | 17 | 53      | 7   | 67  | 50                       | 17 | 54      | 10  | 68  |
|      | RFG140 | Distrofia corneale posteriore<br>(ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)                                                            | 56  | 15  | 41  | 2         | 4        | 56                     | 16 | 59      | 8   | 83  | 57                       | 15 | 60      | 9   | 83  | 59                       | 15 | 61      | 13  | 86  |
|      | RFG140 | Distrofia corneale stromale<br>(ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)                                                    | 5   | 1   | 4   | 0         | 0        | 24                     | 19 | 18      | 4   | 50  | 27                       | 18 | 18      | 7   | 53  | 33                       | 19 | 42      | 9   | 57  |
|      | RFG140 | Distrofia corneale superficiale<br>(ORPHA98625; ORPHA522562; Superficial corneal<br>dystrophy; Genetic superficial corneal dystrophy) | 20  | 8   | 12  | 10        | 5        | 52                     | 16 | 54      | 27  | 82  | 52                       | 15 | 54      | 27  | 82  | 54                       | 15 | 55      | 29  | 82  |
|      | RFG150 | Anoftalmia isolata<br>(ORPHA730322; Isolated anophthalmia)                                                                            | 2   | 1   | 1   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 1  | 2       | 1   | 2   | 3                        | 1  | 3       | 2   | 3   |
|      | RFG160 | Distonie primarie                                                                                                                     | 58  | 19  | 39  | 97        | 19       | 54                     | 19 | 60      | 6   | 81  | 57                       | 19 | 63      | 6   | 83  | 62                       | 20 | 69      | 6   | 90  |
|      | RG0010 | Endocardite reumatica                                                                                                                 | 282 | 149 | 133 | 84        | 1        | 8                      | 3  | 8       | 2   | 43  | 9                        | 3  | 8       | 2   | 44  | 12                       | 5  | 12      | 3   | 47  |
|      | RG0020 | Poliangiote microscopica<br>(ORPHA727; Microscopic polyangiitis)                                                                      | 30  | 9   | 21  | 100       | 3        | 57                     | 22 | 62      | 7   | 83  | 58                       | 22 | 62      | 7   | 83  | 59                       | 21 | 64      | 13  | 83  |
|      | RG0030 | Poliarterite nodosa<br>(ORPHA767; Polyarteritis nodosa)                                                                               | 12  | 5   | 7   | 75        | 8        | 28                     | 23 | 14      | 6   | 64  | 29                       | 24 | 14      | 6   | 68  | 33                       | 23 | 18      | 6   | 71  |
|      | RG0050 | Granulomatosi eosinofila con poliangite<br>(ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)                                  | 35  | 13  | 22  | 69        | 17       | 49                     | 18 | 51      | 13  | 80  | 52                       | 17 | 55      | 15  | 80  | 56                       | 18 | 56      | 15  | 88  |

## 8. (13/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                            | TOT | M   | F  | PT<br>(%) | 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 |
|      | RG0060 | Goodpasture sindrome di<br>(ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)                                                           | 2   | 1   | 1  | 50        | 0        | 34                     | 17 | 34      | 17  | 50  | 34                       | 17 | 34      | 17  | 50  | 37                       | 14 | 37      | 23  | 50  |
|      | RG0070 | Granulomatosi con poliangite<br>(ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)                                                               | 31  | 11  | 20 | 65        | 19       | 49                     | 17 | 51      | 4   | 79  | 50                       | 17 | 53      | 7   | 79  | 53                       | 17 | 53      | 9   | 80  |
|      | RG0080 | Arterite a cellule giganti<br>(ORPHA397; Giant cell arteritis)                                                                             | 103 | 33  | 70 | 71        | 2        | 71                     | 9  | 71      | 30  | 88  | 71                       | 9  | 72      | 30  | 88  | 72                       | 9  | 73      | 30  | 88  |
|      | RG0090 | Takayasu malattia di<br>(ORPHA3287; Takayasu arteritis)                                                                                    | 37  | 3   | 34 | 73        | 5        | 44                     | 17 | 44      | 11  | 77  | 46                       | 18 | 50      | 11  | 77  | 51                       | 16 | 54      | 12  | 77  |
|      | RG0110 | Budd-Chiari sindrome di<br>(ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)                                                                                | 7   | 2   | 5  | 0         | 0        | 29                     | 9  | 29      | 19  | 43  | 29                       | 9  | 29      | 19  | 43  | 38                       | 9  | 45      | 24  | 48  |
|      | RG0120 | Iperensione polmonare arteriosa idiopatica<br>(ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)                                    | 4   | 0   | 4  | 100       | 25       | 47                     | 18 | 48      | 21  | 70  | 47                       | 18 | 48      | 21  | 71  | 47                       | 19 | 48      | 21  | 72  |
|      | RGG010 | Porpora trombotica trombocitopenica<br>(ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)                                                   | 101 | 30  | 71 | 0         | 45       | 41                     | 15 | 43      | 0   | 82  | 45                       | 14 | 46      | 19  | 83  | 48                       | 13 | 48      | 23  | 84  |
|      | RH0011 | Sarcoidosi (forma persistente)<br>(ORPHA797; Sarcoidosis)                                                                                  | 3   | 2   | 1  | 100       | 0        | 28                     | 13 | 20      | 17  | 46  | 28                       | 13 | 20      | 17  | 47  | 30                       | 13 | 23      | 20  | 48  |
|      | RH0011 | Sarcoidosi*<br>(ORPHA797; Sarcoidosis)                                                                                                     | 10  | 5   | 5  | 90        | 0        | 42                     | 16 | 44      | 17  | 63  | 43                       | 16 | 44      | 17  | 64  | 46                       | 15 | 51      | 18  | 64  |
|      | RH0020 | Emosiderosi polmonare idiopatica<br>(ORPHA9931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)                                                        | 2   | 1   | 1  | 100       | 0        | 4                      | 1  | 4       | 3   | 4   | 5                        | 1  | 5       | 4   | 6   | 7                        | 1  | 7       | 6   | 8   |
|      | RHG010 | Fibrosi polmonare idiopatica<br>(ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis )                                                                | 6   | 6   | 0  | 100       | 0        | 75                     | 8  | 76      | 59  | 83  | 75                       | 8  | 77      | 59  | 85  | 78                       | 7  | 79      | 65  | 85  |
|      | RI0010 | Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi                                                                                           | 152 | 83  | 69 | 1         | 2        | 47                     | 19 | 48      | 2   | 85  | 51                       | 19 | 54      | 3   | 86  | 55                       | 18 | 55      | 15  | 88  |
|      | RI0030 | Gastroenterite eosinofila<br>(ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)                                                                     | 168 | 118 | 50 | 23        | 4        | 30                     | 15 | 28      | 0   | 78  | 34                       | 15 | 32      | 0   | 78  | 36                       | 14 | 33      | 0   | 78  |
|      | RI0040 | Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale<br>(ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)                                    | 68  | 32  | 36 | 97        | 15       | 33                     | 17 | 32      | 0   | 80  | 40                       | 15 | 38      | 6   | 80  | 41                       | 15 | 39      | 13  | 85  |
|      | RI0050 | Colangite primitiva sclerosante<br>(ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)                                                              | 22  | 12  | 10 | 82        | 5        | 10                     | 4  | 12      | 0   | 17  | 12                       | 4  | 12      | 3   | 17  | 14                       | 3  | 13      | 7   | 18  |
|      | RI0080 | Linfangectasia intestinale primitiva<br>(ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia )                                                 | 14  | 8   | 6  | 100       | 21       | 42                     | 23 | 50      | 0   | 83  | 45                       | 23 | 52      | 4   | 84  | 50                       | 20 | 53      | 8   | 84  |
|      | RIG010 | Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2<br>(ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)               | 1   | 1   | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RIG010 | Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3<br>(ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)               | 2   | 2   | 0  | 100       | 0        | 1                      | 1  | 1       | 0   | 1   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   |
|      | RJ0020 | Fibrosi retroperitoneale<br>(ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)                                                            | 47  | 30  | 17 | 32        | 26       | 57                     | 10 | 56      | 32  | 81  | 57                       | 9  | 57      | 38  | 81  | 63                       | 9  | 62      | 46  | 81  |
|      | RJ0040 | Rene policistico autosomico recessivo<br>(ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)                                         | 3   | 0   | 3  | 33        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 1   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 1   | 15                       | 11 | 22      | 0   | 23  |
|      | RJG010 | Acidosi tubulare renale<br>(ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)                                                                   | 10  | 7   | 3  | 100       | 10       | 1                      | 2  | 1       | 0   | 6   | 1                        | 2  | 1       | 0   | 6   | 13                       | 10 | 17      | 0   | 32  |
|      | RJG010 | Barter sindrome di<br>(ORPHA112; Bartter syndrome)                                                                                         | 9   | 2   | 7  | 89        | 0        | 7                      | 18 | 0       | 0   | 57  | 8                        | 20 | 0       | 0   | 65  | 15                       | 19 | 7       | 0   | 65  |
|      | RJG010 | Dent sindrome di<br>(ORPHA1652; Dent disease)                                                                                              | 3   | 3   | 0  | 33        | 100      | 2                      | 3  | 0       | 0   | 6   | 2                        | 3  | 0       | 0   | 6   | 5                        | 1  | 6       | 4   | 6   |
|      | RJG010 | Gitelman sindrome di<br>(ORPHA358; Gitelman syndrome)                                                                                      | 22  | 11  | 11 | 82        | 14       | 11                     | 12 | 9       | 0   | 50  | 12                       | 13 | 10      | 0   | 50  | 18                       | 13 | 14      | 4   | 60  |
|      | RJG020 | Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig<br>(ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis) | 8   | 4   | 4  | 75        | 13       | 27                     | 26 | 13      | 10  | 81  | 27                       | 26 | 14      | 10  | 81  | 30                       | 25 | 16      | 11  | 81  |

## 8. (14/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                               | TOT | M   | F   | PT<br>(%) | 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 |
|      | RJG020 | Glomerulonefrite membranosa idiopatica<br>(ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)                                                 | 62  | 34  | 28  | 82        | 2        | 47                     | 20 | 52      | 10  | 80  | 48                       | 20 | 52      | 12  | 80  | 54                       | 18 | 59      | 13  | 81  |
|      | RJG020 | Glomerulopatia C3<br>(ORPHA329918; C3 glomerulopathy)                                                                                         | 7   | 6   | 1   | 71        | 0        | 9                      | 3  | 8       | 6   | 15  | 10                       | 3  | 9       | 6   | 16  | 16                       | 4  | 14      | 11  | 25  |
|      | RJG020 | Glomerulopatia da fibronectina<br>(ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)                                                                    | 1   | 0   | 1   | 100       | 0        | 28                     | 0  | 28      | 28  | 28  | 29                       | 0  | 29      | 29  | 29  | 32                       | 0  | 32      | 32  | 32  |
|      | RJG020 | Sindrome nefrosica steroide-resistente                                                                                                        | 31  | 14  | 17  | 81        | 16       | 32                     | 21 | 31      | 1   | 76  | 32                       | 21 | 31      | 2   | 76  | 37                       | 18 | 33      | 12  | 76  |
|      | RL0030 | Pemfigo<br>(ORPHA704; Pemphigus vulgaris)                                                                                                     | 325 | 132 | 193 | 99        | 3        | 54                     | 15 | 54      | 16  | 89  | 55                       | 14 | 55      | 16  | 89  | 57                       | 15 | 57      | 18  | 89  |
|      | RL0040 | Pemfigoide bolloso<br>(ORPHA703; Bullous pemphigoid)                                                                                          | 646 | 311 | 335 | 98        | 3        | 71                     | 16 | 75      | 0   | 99  | 72                       | 15 | 76      | 4   | 99  | 73                       | 14 | 77      | 5   | 99  |
|      | RL0050 | Pemfigoide benigno delle mucose<br>(ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)                                                                   | 103 | 33  | 70  | 97        | 3        | 64                     | 16 | 67      | 10  | 102 | 65                       | 16 | 67      | 11  | 102 | 67                       | 15 | 70      | 12  | 102 |
|      | RL0060 | Lichen sclerosus et atrophicus                                                                                                                | 238 | 53  | 185 | 95        | 9        | 46                     | 20 | 51      | 2   | 86  | 48                       | 20 | 53      | 4   | 88  | 50                       | 20 | 55      | 4   | 88  |
|      | RL0080 | Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica<br>(ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)                                       | 137 | 27  | 110 | 89        | 27       | 43                     | 23 | 50      | 2   | 85  | 45                       | 23 | 50      | 2   | 86  | 48                       | 22 | 53      | 11  | 86  |
|      | RL0090 | Pioderma gangrenoso cronico<br>(ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)                                                                             | 38  | 21  | 17  | 97        | 11       | 47                     | 18 | 47      | 10  | 82  | 48                       | 18 | 49      | 11  | 82  | 50                       | 18 | 52      | 12  | 83  |
|      | RM0010 | Dermatomiomite<br>(ORPHA221; Dermatomyositis)                                                                                                 | 98  | 28  | 70  | 56        | 8        | 32                     | 25 | 30      | 1   | 78  | 32                       | 25 | 30      | 1   | 79  | 38                       | 24 | 39      | 3   | 85  |
|      | RM0020 | Polimiosite<br>(ORPHA732; Polymyositis)                                                                                                       | 71  | 26  | 45  | 58        | 7        | 51                     | 19 | 55      | 7   | 86  | 53                       | 19 | 57      | 7   | 88  | 55                       | 19 | 58      | 13  | 88  |
|      | RM0021 | Sindrome da anticorpi antisintetasi<br>(ORPHA81; Antisynthetase syndrome)                                                                     | 2   | 0   | 2   | 100       | 0        | 53                     | 8  | 53      | 45  | 61  | 63                       | 1  | 63      | 62  | 63  | 63                       | 1  | 63      | 62  | 63  |
|      | RM0030 | Connettivite mista<br>(ORPHA809; Mixed connective tissue disease)                                                                             | 55  | 12  | 43  | 67        | 7        | 37                     | 16 | 39      | 6   | 72  | 40                       | 17 | 44      | 7   | 74  | 45                       | 16 | 45      | 9   | 79  |
|      | RM0040 | Fascite eosinofila<br>(ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)                                                                                     | 6   | 2   | 4   | 50        | 33       | 56                     | 12 | 59      | 36  | 69  | 56                       | 12 | 60      | 36  | 69  | 60                       | 12 | 62      | 36  | 72  |
|      | RM0050 | Fascite diffusa                                                                                                                               | 3   | 0   | 3   | 100       | 33       | 74                     | 8  | 72      | 66  | 85  | 74                       | 8  | 72      | 66  | 85  | 77                       | 7  | 76      | 69  | 85  |
|      | RM0060 | Policondrite ricorrente<br>(ORPHA728; Relapsing polychondritis)                                                                               | 2   | 2   | 0   | 50        | 50       | 63                     | 6  | 63      | 57  | 68  | 63                       | 5  | 63      | 58  | 68  | 64                       | 5  | 64      | 59  | 68  |
|      | RM0080 | Eteroplasia ossea progressiva<br>(ORPHA2762; Progressive osseous heteroplasia)                                                                | 3   | 2   | 1   | 67        | 33       | 5                      | 7  | 0       | 0   | 14  | 9                        | 6  | 11      | 1   | 14  | 24                       | 9  | 24      | 12  | 35  |
|      | RM0110 | Miosite a corpi inclusi<br>(ORPHA611; Inclusion body myositis)                                                                                | 7   | 5   | 2   | 43        | 0        | 64                     | 8  | 62      | 51  | 78  | 69                       | 7  | 69      | 57  | 79  | 69                       | 7  | 69      | 57  | 81  |
|      | RM0120 | Sclerosi sistemica progressiva<br>(ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                                                            | 348 | 36  | 312 | 98        | 16       | 45                     | 15 | 45      | 7   | 83  | 49                       | 15 | 48      | 8   | 84  | 56                       | 14 | 56      | 8   | 88  |
|      | RM0121 | Sindrome SAPHO<br>(ORPHA793; SAPHO syndrome)                                                                                                  | 3   | 0   | 3   | 100       | 0        | 37                     | 19 | 49      | 10  | 51  | 44                       | 24 | 59      | 10  | 62  | 47                       | 24 | 62      | 14  | 66  |
|      | RN0010 | Arnold-Chiari sindrome di                                                                                                                     | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 2                      | 0  | 2       | 2   | 2   | 21                       | 0  | 21      | 21  | 21  | 21                       | 0  | 21      | 21  | 21  |
|      | RN0020 | Microcefalia isolata o sindromica<br>(ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature) | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   |
|      | RN0040 | Joubert sindrome di<br>(ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)                                                                                  | 2   | 1   | 1   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 10                       | 5  | 10      | 5   | 15  | 12                       | 7  | 12      | 5   | 19  |
|      | RN0060 | Oloprosencefalia isolata o sindromica                                                                                                         | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 7                        | 0  | 7       | 7   | 7   | 7                        | 0  | 7       | 7   | 7   |
|      | RN0090 | Axenfeld-Rieger anomalia di<br>(ORPHA91483; Rieger anomaly)                                                                                   | 3   | 3   | 0   | 67        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 25                       | 16 | 15      | 13  | 48  |
|      | RN0100 | Peters anomalia di<br>(ORPHA708; Peters anomaly)                                                                                              | 2   | 0   | 2   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 22                       | 22 | 22      | 0   | 44  |

## 8. (15/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M   | F   | PT<br>(%) | 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 |
|      | RN0110 | Aniridia<br>(ORPHA250923; Isolated aniridia)                                                                    | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 30                       | 0  | 30      | 30  | 30  |
|      | RN0120 | Coloboma congenito del disco ottico<br>(ORPHA98947; Coloboma of optic disc)                                     | 6   | 3   | 3   | 0         | 0        | 8                      | 16 | 0       | 0   | 45  | 10                       | 16 | 5       | 0   | 45  | 20                       | 19 | 10      | 1   | 50  |
|      | RN0130 | Morning glory anomalia di<br>(ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)                                           | 6   | 1   | 5   | 17        | 17       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 15                       | 18 | 9       | 0   | 50  | 18                       | 16 | 16      | 1   | 50  |
|      | RN0160 | Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea<br>(ORPHA1199; Esophageal atresia)                               | 48  | 24  | 24  | 35        | 8        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 3  | 0       | 0   | 16  | 8                        | 10 | 5       | 0   | 41  |
|      | RN0180 | Atresia o stenosi duodenale<br>(ORPHA1203; Duodenal atresia)                                                    | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 0  | 5       | 5   | 5   |
|      | RN0190 | Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica<br>(ORPHA96346; Anorectal malformation)                 | 199 | 101 | 98  | 49        | 11       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 1  | 0       | 0   | 7   | 4                        | 6  | 2       | 0   | 55  |
|      | RN0200 | Hirschsprung malattia di<br>(ORPHA388; Hirschsprung disease)                                                    | 22  | 11  | 11  | 64        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 1   | 5                        | 7  | 3       | 0   | 29  |
|      | RN0210 | Atresia biliare<br>(ORPHA30391; Isolated biliary atresia)                                                       | 29  | 13  | 16  | 62        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 3                        | 5  | 0       | 0   | 17  |
|      | RN0240 | Ermafroditismo vero<br>(ORPHA2138; 46,XX ovotesticular difference of sex development)                           | 3   | 3   | 0   | 67        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 18                       | 11 | 20      | 4   | 30  | 41                       | 8  | 45      | 30  | 49  |
|      | RN0250 | Rene con midollare a spugna<br>(ORPHA1309; Medullary sponge kidney)                                             | 3   | 0   | 3   | 67        | 0        | 36                     | 4  | 37      | 30  | 40  | 52                       | 17 | 44      | 37  | 75  | 60                       | 13 | 62      | 44  | 75  |
|      | RN0260 | Focomelia                                                                                                       | 5   | 4   | 1   | 0         | 0        | 10                     | 19 | 0       | 0   | 48  | 31                       | 18 | 31      | 0   | 49  | 32                       | 18 | 31      | 0   | 50  |
|      | RN0280 | Acrodisostosi<br>(ORPHA950; Acrodisostosis)                                                                     | 2   | 0   | 2   | 50        | 0        | 7                      | 7  | 7       | 0   | 13  | 29                       | 18 | 29      | 11  | 47  | 29                       | 18 | 29      | 11  | 47  |
|      | RN0290 | Camptodattilia familiare                                                                                        | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 13                       | 0  | 13      | 13  | 13  | 13                       | 0  | 13      | 13  | 13  |
|      | RN0300 | Sindrome da regressione caudale<br>(ORPHA3027; Caudal regression syndrome)                                      | 3   | 0   | 3   | 100       | 0        | 5                      | 7  | 0       | 0   | 15  | 9                        | 10 | 4       | 0   | 24  | 11                       | 11 | 6       | 1   | 26  |
|      | RN0310 | Klippel-Feil sindrome di<br>(ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)                                         | 5   | 4   | 1   | 0         | 0        | 12                     | 18 | 0       | 0   | 47  | 29                       | 18 | 17      | 13  | 56  | 30                       | 18 | 17      | 13  | 56  |
|      | RN0320 | Gastroschisi<br>(ORPHA2368; Gastroschisis)                                                                      | 3   | 1   | 2   | 33        | 33       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 2  | 1       | 0   | 4   |
|      | RN0321 | Sindrome Prune Belly<br>(ORPHA2970; Prune belly syndrome)                                                       | 3   | 3   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 13                       | 13 | 9       | 0   | 30  |
|      | RN0322 | Onfalocoele<br>(ORPHA660; Omphalocele)                                                                          | 3   | 1   | 2   | 33        | 100      | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 3                        | 2  | 3       | 0   | 5   |
|      | RN0330 | Ehlers-Danlos sindrome di<br>(ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)                                               | 858 | 196 | 662 | 16        | 39       | 12                     | 13 | 8       | 0   | 70  | 30                       | 15 | 30      | 0   | 74  | 33                       | 14 | 33      | 1   | 80  |
|      | RN0350 | Coffin-Lowry sindrome di<br>(ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)                                                   | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   | 8                        | 0  | 8       | 8   | 8   |
|      | RN0360 | Coffin-Siris sindrome di<br>(ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)                                                  | 6   | 4   | 2   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 4  | 6       | 1   | 11  | 6                        | 4  | 6       | 1   | 11  |
|      | RN0370 | Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di<br>(ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)                        | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 31                       | 0  | 31      | 31  | 31  | 31                       | 0  | 31      | 31  | 31  |
|      | RN0390 | Sindrome cefalopolisindattilia di Greig<br>(ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)                     | 3   | 1   | 2   | 0         | 0        | 1                      | 1  | 0       | 0   | 2   | 1                        | 1  | 0       | 0   | 3   | 4                        | 4  | 1       | 0   | 10  |
|      | RN0410 | Jarcho-Levin sindrome di<br>(ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)                          | 3   | 1   | 2   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 10                       | 14 | 0       | 0   | 29  | 12                       | 12 | 7       | 0   | 29  |
|      | RN0430 | Poland sindrome di<br>(ORPHA2911; Poland syndrome)                                                              | 119 | 70  | 49  | 0         | 14       | 3                      | 9  | 0       | 0   | 48  | 21                       | 18 | 20      | 0   | 72  | 24                       | 18 | 22      | 0   | 72  |
|      | RN0490 | Weaver sindrome di<br>(ORPHA3447; Weaver syndrome)                                                              | 2   | 2   | 0   | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 2  | 6       | 4   | 8   | 6                        | 2  | 6       | 4   | 8   |
|      | RN0500 | Cutis Laxa<br>(ORPHA209; Cutis laxa)                                                                            | 4   | 1   | 3   | 0         | 0        | 3                      | 6  | 0       | 0   | 13  | 16                       | 17 | 11      | 0   | 42  | 17                       | 16 | 12      | 1   | 42  |

## 8. (16/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | 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 |
|      | RN0510 | Incontinentia pigmenti<br>(ORPHA464; Incontinentia pigmenti)                                                    | 31  | 1  | 30 | 3         | 3        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 18                       | 19 | 8       | 0   | 62  | 23                       | 20 | 27      | 0   | 63  |
|      | RN0520 | Xeroderma pigmentoso<br>(ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)                                                       | 8   | 4  | 4  | 75        | 25       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 22                       | 22 | 13      | 1   | 72  | 26                       | 23 | 22      | 3   | 72  |
|      | RN0530 | Cheratosi follicolare acuminata<br>(ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)                      | 1   | 0  | 1  | 0         | 100      | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 13                       | 0  | 13      | 13  | 13  | 13                       | 0  | 13      | 13  | 13  |
|      | RN0540 | Cute marmorata teleangiectasica congenita<br>(ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)             | 5   | 1  | 4  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 3  | 1       | 0   | 7   | 3                        | 3  | 2       | 1   | 8   |
|      | RN0550 | Darier malattia di<br>(ORPHA218; Darier disease)                                                                | 60  | 27 | 33 | 58        | 2        | 21                     | 11 | 19      | 0   | 53  | 35                       | 16 | 35      | 6   | 73  | 40                       | 15 | 43      | 14  | 79  |
|      | RN0560 | Discheratosi congenita<br>(ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)                                                   | 3   | 2  | 1  | 33        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 34                       | 22 | 46      | 4   | 53  | 34                       | 22 | 46      | 4   | 53  |
|      | RN0570 | Epidermolisi bollosa ereditaria<br>(ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)                                | 159 | 92 | 67 | 73        | 34       | 1                      | 6  | 0       | 0   | 61  | 13                       | 17 | 6       | 0   | 82  | 18                       | 18 | 12      | 0   | 87  |
|      | RN0590 | Eritrocheratodermia variabile<br>(ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)                       | 3   | 1  | 2  | 67        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 35                       | 20 | 48      | 7   | 50  | 37                       | 19 | 49      | 10  | 51  |
|      | RN0600 | Ipercheratosi epidermolitica<br>(ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)                         | 8   | 2  | 6  | 88        | 63       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 16                       | 20 | 3       | 0   | 54  | 21                       | 23 | 7       | 0   | 65  |
|      | RN0610 | Ipoplasia focale dermica<br>(ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)                                                | 4   | 1  | 3  | 50        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 11                       | 12 | 9       | 0   | 28  | 13                       | 11 | 11      | 0   | 28  |
|      | RN0620 | Pachidermoperiostosi<br>(ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)                                                      | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 30                       | 0  | 30      | 30  | 30  | 32                       | 0  | 32      | 32  | 32  |
|      | RN0630 | Pseudoxantoma elastico<br>(ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)                                                  | 39  | 13 | 26 | 8         | 3        | 24                     | 23 | 14      | 0   | 75  | 40                       | 21 | 40      | 6   | 75  | 42                       | 20 | 41      | 10  | 76  |
|      | RN0640 | Aplasia congenita della cute<br>(ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)                                            | 3   | 1  | 2  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   |
|      | RN0650 | Parry-Romberg sindrome di<br>(ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)                                        | 2   | 0  | 2  | 50        | 50       | 12                     | 4  | 12      | 8   | 15  | 13                       | 5  | 13      | 8   | 17  | 25                       | 2  | 25      | 23  | 26  |
|      | RN0670 | Sindrome del Cri Du Chat<br>(ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)                                                    | 5   | 1  | 4  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 5  | 2       | 0   | 12  | 7                        | 8  | 2       | 0   | 21  |
|      | RN0680 | Turner sindrome di<br>(ORPHA881; Turner syndrome)                                                               | 45  | 0  | 45 | 78        | 7        | 1                      | 2  | 0       | 0   | 9   | 10                       | 9  | 10      | 0   | 39  | 23                       | 12 | 24      | 0   | 48  |
|      | RN0700 | Wolf-Hirschhorn sindrome di<br>(ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)                                             | 5   | 0  | 5  | 20        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 6  | 1       | 0   | 16  | 6                        | 7  | 1       | 0   | 18  |
|      | RN0710 | MELAS sindrome<br>(ORPHA550; MELAS)                                                                             | 16  | 7  | 9  | 88        | 25       | 35                     | 21 | 41      | 0   | 58  | 39                       | 24 | 50      | 0   | 66  | 43                       | 25 | 53      | 0   | 73  |
|      | RN0720 | MERRF sindrome<br>(ORPHA551; MERRF)                                                                             | 15  | 8  | 7  | 47        | 0        | 53                     | 12 | 55      | 18  | 71  | 58                       | 13 | 58      | 19  | 76  | 59                       | 14 | 58      | 20  | 77  |
|      | RN0750 | Sclerosi tuberosa<br>(ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)                                                     | 16  | 9  | 7  | 6         | 0        | 0                      | 1  | 0       | 0   | 6   | 18                       | 18 | 13      | 0   | 57  | 20                       | 18 | 13      | 0   | 62  |
|      | RN0760 | Peutz-Jeghers sindrome di<br>(ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)                                                | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 16                     | 0  | 16      | 16  | 16  | 27                       | 0  | 27      | 27  | 27  | 27                       | 0  | 27      | 27  | 27  |
|      | RN0770 | Sturge-Weber sindrome di<br>(ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)                                                  | 2   | 0  | 2  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 10                       | 10 | 10      | 0   | 20  | 22                       | 21 | 22      | 1   | 42  |
|      | RN0780 | Von Hippel-Lindau sindrome di<br>(ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)                                          | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 15                       | 0  | 15      | 15  | 15  | 15                       | 0  | 15      | 15  | 15  |
|      | RN0790 | Aarskog sindrome di<br>(ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)                                                       | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   |
|      | RN0820 | Beckwith-Wiedemann sindrome di<br>(ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)                                       | 47  | 19 | 28 | 2         | 17       | 1                      | 6  | 0       | 0   | 44  | 3                        | 8  | 0       | 0   | 45  | 5                        | 10 | 1       | 0   | 49  |
|      | RN0850 | CHARGE associazione<br>(ORPHA138; CHARGE syndrome)                                                              | 19  | 6  | 13 | 16        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 8  | 1       | 0   | 27  | 8                        | 9  | 2       | 0   | 27  |
|      | RN0880 | Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi<br>(ORPHA1896; EEC syndrome)                                   | 21  | 11 | 10 | 52        | 33       | 2                      | 7  | 0       | 0   | 34  | 19                       | 18 | 11      | 1   | 60  | 23                       | 17 | 17      | 2   | 60  |

## 8. (17/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | 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 |
|      | RN0890 | Freeman-Sheldon sindrome di<br>(ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)                                            | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   | 2                        | 0  | 2       | 2   | 2   |
|      | RN0910 | Goldenhar sindrome di<br>(ORPHA141132; Craniofacial microsomia)                                                 | 24  | 12 | 12 | 0         | 8        | 1                      | 6  | 0       | 0   | 32  | 14                       | 18 | 4       | 0   | 50  | 18                       | 17 | 11      | 0   | 50  |
|      | RN0930 | Holt-Oram sindrome di<br>(ORPHA392; Holt-Oram syndrome)                                                         | 9   | 5  | 4  | 0         | 0        | 4                      | 12 | 0       | 0   | 37  | 32                       | 22 | 35      | 0   | 67  | 34                       | 22 | 35      | 2   | 68  |
|      | RN0940 | Sindrome Kabuki<br>(ORPHA2322; Kabuki syndrome)                                                                 | 8   | 7  | 1  | 0         | 13       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 1   | 8                        | 9  | 5       | 0   | 27  | 9                        | 9  | 7       | 0   | 27  |
|      | RN0950 | Kartagener sindrome di<br>(//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)                                             | 48  | 20 | 28 | 52        | 15       | 2                      | 4  | 0       | 0   | 23  | 16                       | 17 | 9       | 0   | 59  | 24                       | 17 | 24      | 0   | 59  |
|      | RN0960 | Maffucci sindrome di<br>(ORPHA163634; Maffucci syndrome)                                                        | 4   | 0  | 4  | 0         | 0        | 24                     | 20 | 22      | 0   | 51  | 35                       | 17 | 41      | 7   | 51  | 44                       | 23 | 48      | 8   | 72  |
|      | RN0970 | Marshall sindrome di<br>(ORPHA560; Marshall syndrome)                                                           | 2   | 0  | 2  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RN1010 | Noonan sindrome di<br>(ORPHA648; Noonan syndrome)                                                               | 71  | 38 | 33 | 1         | 7        | 1                      | 5  | 0       | 0   | 29  | 13                       | 16 | 7       | 0   | 55  | 14                       | 16 | 10      | 0   | 56  |
|      | RN1030 | Pallister-Hall sindrome di<br>(ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)                                               | 2   | 2  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RN1040 | Pfeiffer sindrome di<br>(ORPHA710; Pfeiffer syndrome)                                                           | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 0  | 2       | 2   | 2   | 27                       | 0  | 27      | 27  | 27  |
|      | RN1080 | Russell-Silver sindrome di<br>(ORPHA813; Silver-Russell syndrome)                                               | 6   | 2  | 4  | 0         | 0        | 2                      | 4  | 0       | 0   | 10  | 11                       | 18 | 4       | 0   | 50  | 12                       | 18 | 5       | 0   | 51  |
|      | RN1100 | Seckel sindrome di<br>(ORPHA808; Seckel syndrome)                                                               | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 7                        | 0  | 7       | 7   | 7   | 7                        | 0  | 7       | 7   | 7   |
|      | RN1130 | Sindrome branchio-oculo-facciale<br>(ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)                                 | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 1                      | 1  | 1       | 0   | 1   | 14                       | 1  | 14      | 13  | 14  | 14                       | 1  | 14      | 13  | 14  |
|      | RN1140 | Sindrome branchio-oto-renale<br>(ORPHA107; BOR syndrome)                                                        | 11  | 6  | 5  | 0         | 9        | 3                      | 8  | 0       | 0   | 27  | 17                       | 17 | 5       | 0   | 41  | 18                       | 18 | 7       | 0   | 44  |
|      | RN1150 | Sindrome cardio-facio-cutanea<br>(ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)                                     | 12  | 6  | 6  | 0         | 0        | 0                      | 1  | 0       | 0   | 2   | 9                        | 7  | 8       | 0   | 23  | 12                       | 7  | 14      | 0   | 23  |
|      | RN1170 | Sindrome proteus<br>(ORPHA744; Proteus syndrome)                                                                | 3   | 2  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 14                       | 10 | 11      | 4   | 28  | 25                       | 25 | 11      | 4   | 61  |
|      | RN1180 | Sindrome trico-rino-falangea<br>(ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)                                   | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 13                       | 0  | 13      | 13  | 13  | 14                       | 0  | 14      | 14  | 14  |
|      | RN1190 | Sindrome nail-patella<br>(ORPHA2614; Nail-patella syndrome)                                                     | 10  | 5  | 5  | 0         | 0        | 18                     | 20 | 9       | 0   | 60  | 31                       | 17 | 31      | 6   | 60  | 31                       | 17 | 31      | 6   | 61  |
|      | RN1200 | Smith-Lemli-Opitz sindrome di<br>(ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)                                         | 2   | 1  | 1  | 50        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 2  | 2       | 0   | 3   | 4                        | 1  | 4       | 3   | 5   |
|      | RN1210 | Smith-Magenis sindrome di<br>(ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)                                                 | 6   | 3  | 3  | 17        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 9                        | 6  | 7       | 3   | 17  | 13                       | 6  | 14      | 4   | 19  |
|      | RN1220 | Stickler sindrome di<br>(ORPHA828; Stickler syndrome)                                                           | 35  | 14 | 21 | 0         | 0        | 8                      | 16 | 0       | 0   | 53  | 26                       | 18 | 22      | 0   | 61  | 27                       | 18 | 26      | 0   | 61  |
|      | RN1240 | Townes-Brocks sindrome di<br>(ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)                                                 | 2   | 2  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 6  | 6       | 0   | 12  | 6                        | 6  | 6       | 0   | 12  |
|      | RN1250 | Associazione VACTERL/VATER<br>(ORPHA887; VACTERL/VATER association)                                             | 43  | 26 | 17 | 63        | 16       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 10 | 0       | 0   | 35  | 9                        | 10 | 8       | 0   | 35  |
|      | RN1270 | Williams sindrome di<br>(ORPHA904; Williams syndrome)                                                           | 67  | 38 | 29 | 3         | 9        | 4                      | 9  | 0       | 0   | 30  | 10                       | 12 | 6       | 0   | 55  | 19                       | 12 | 20      | 0   | 55  |
|      | RN1290 | Wolfram sindrome di<br>(ORPHA3463; Wolfram syndrome)                                                            | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 13                     | 5  | 13      | 8   | 18  | 13                       | 5  | 13      | 8   | 18  | 15                       | 6  | 15      | 9   | 20  |
|      | RN1310 | Prader-Willi sindrome di<br>(ORPHA739; Prader-Willi syndrome)                                                   | 11  | 7  | 4  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 2  | 0       | 0   | 8   | 1                        | 2  | 0       | 0   | 8   |
|      | RN1320 | Marfan sindrome di<br>(ORPHA558; Marfan syndrome)                                                               | 18  | 10 | 8  | 6         | 0        | 12                     | 17 | 0       | 0   | 50  | 18                       | 15 | 14      | 0   | 50  | 20                       | 17 | 14      | 0   | 56  |
|      | RN1330 | Sindrome del cromosoma X fragile<br>(ORPHA908; Fragile X syndrome)                                              | 14  | 7  | 7  | 7         | 0        | 0                      | 2  | 0       | 0   | 6   | 16                       | 13 | 13      | 0   | 44  | 17                       | 13 | 14      | 2   | 45  |

## 8. (18/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | 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 |
|      | RN1350 | Alagille sindrome di<br>(ORPHA52; Alagille syndrome)                                                            | 12  | 7  | 5  | 58        | 8        | 4                      | 10 | 0       | 0   | 37  | 6                        | 10 | 3       | 0   | 37  | 9                        | 11 | 7       | 0   | 38  |
|      | RN1360 | Alport sindrome di<br>(ORPHA63; Alport syndrome)                                                                | 107 | 46 | 61 | 24        | 8        | 11                     | 12 | 6       | 0   | 54  | 17                       | 15 | 11      | 1   | 64  | 22                       | 14 | 16      | 3   | 65  |
|      | RN1380 | Bardet-Biedl sindrome di<br>(ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)                                                   | 9   | 4  | 5  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 11                       | 9  | 13      | 0   | 27  | 13                       | 8  | 13      | 1   | 28  |
|      | RN1400 | Cockayne sindrome di<br>(ORPHA191; Cockayne syndrome)                                                           | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 14                       | 0  | 14      | 14  | 14  | 14                       | 0  | 14      | 14  | 14  |
|      | RN1410 | Cornelia De Lange sindrome di<br>(ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)                                         | 14  | 6  | 8  | 7         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 11                       | 13 | 8       | 0   | 51  | 12                       | 13 | 11      | 0   | 51  |
|      | RN1450 | Displasia spondiloepifisaria congenita<br>(ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)                  | 4   | 2  | 2  | 0         | 25       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 3                        | 3  | 3       | 0   | 8   | 11                       | 6  | 13      | 1   | 18  |
|      | RN1480 | Ipomelanos di Ito                                                                                               | 6   | 3  | 3  | 17        | 0        | 5                      | 11 | 0       | 0   | 29  | 12                       | 10 | 10      | 2   | 29  | 15                       | 9  | 16      | 2   | 29  |
|      | RN1510 | Klippel-Trenaunay sindrome di<br>(ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)                                   | 5   | 2  | 3  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 25                       | 20 | 23      | 2   | 57  | 26                       | 19 | 23      | 4   | 57  |
|      | RN1530 | Leopard sindrome<br>(ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)                                        | 8   | 6  | 2  | 0         | 0        | 1                      | 2  | 0       | 0   | 5   | 9                        | 7  | 8       | 0   | 25  | 12                       | 5  | 11      | 8   | 25  |
|      | RN1590 | Pallister-Killian sindrome di<br>(ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)                                         | 3   | 0  | 3  | 33        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 7  | 1       | 0   | 15  | 12                       | 8  | 17      | 1   | 18  |
|      | RN1620 | Rubinstein-Taybi sindrome di<br>(ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)                                           | 19  | 11 | 8  | 0         | 21       | 4                      | 11 | 0       | 0   | 38  | 7                        | 12 | 1       | 0   | 38  | 9                        | 13 | 4       | 0   | 44  |
|      | RN1660 | Sindrome del nevo epidermico<br>(ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)                                          | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 19                       | 0  | 19      | 19  | 19  |
|      | RN1670 | Sindrome da pterigi multipli<br>(ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)                                      | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 28                       | 0  | 28      | 28  | 28  | 28                       | 0  | 28      | 28  | 28  |
|      | RN1700 | Sjögren-Larsson sindrome di<br>(ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)                                             | 4   | 2  | 2  | 100       | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 13                       | 12 | 9       | 2   | 32  | 21                       | 17 | 19      | 4   | 44  |
|      | RN1710 | Tay sindrome di<br>(ORPHA33364; Trichothiodystrophy)                                                            | 2   | 1  | 1  | 50        | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 3                        | 2  | 3       | 1   | 5   | 3                        | 2  | 3       | 1   | 5   |
|      | RN1720 | Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di<br>(ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)                                   | 9   | 1  | 8  | 89        | 0        | 45                     | 16 | 41      | 20  | 83  | 46                       | 16 | 42      | 21  | 83  | 48                       | 17 | 44      | 21  | 87  |
|      | RN1750 | Weill-Marchesani sindrome di<br>(ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)                                          | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 36                       | 0  | 36      | 36  | 36  | 36                       | 0  | 36      | 36  | 36  |
|      | RN1760 | Zellweger sindrome di<br>(ORPHA912; Zellweger syndrome)                                                         | 2   | 2  | 0  | 100       | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 4  | 5       | 1   | 9   | 5                        | 4  | 5       | 1   | 9   |
|      | RN1810 | Estrofia vescicale<br>(ORPHA93930; Classic bladder exstrophy)                                                   | 45  | 30 | 15 | 38        | 31       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 15                       | 14 | 14      | 0   | 47  |
|      | RN1850 | Mainzer-Saldino sindrome di<br>(ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)                                          | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 8                        | 0  | 8       | 8   | 8   | 8                        | 0  | 8       | 8   | 8   |
|      | RNG010 | Pseudoermafroditismi                                                                                            | 16  | 1  | 15 | 69        | 38       | 6                      | 11 | 0       | 0   | 36  | 24                       | 14 | 19      | 0   | 54  | 34                       | 14 | 32      | 15  | 55  |
|      | RNG020 | Sindromi con artrogriposi multiple congenite<br>(ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)                          | 6   | 0  | 6  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 1   | 15                       | 19 | 3       | 0   | 46  | 16                       | 18 | 5       | 1   | 46  |
|      | RNG030 | Acrocefalosindattilia                                                                                           | 5   | 3  | 2  | 0         | 0        | 5                      | 9  | 0       | 0   | 23  | 17                       | 14 | 23      | 0   | 32  | 18                       | 15 | 26      | 0   | 32  |
|      | RNG030 | C sindrome<br>(ORPHA1308; C syndrome)                                                                           | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 3                      | 0  | 3       | 3   | 3   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   | 11                       | 0  | 11      | 11  | 11  |
|      | RNG030 | Hallerman-Streiff sindrome di<br>(ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)                                       | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RNG030 | Treacher-Collins sindrome di<br>(ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)                                           | 4   | 1  | 3  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 20                       | 23 | 11      | 0   | 57  | 20                       | 23 | 11      | 0   | 57  |
|      | RNG040 | Cranio-fronto-nasale sindrome<br>(ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)                                       | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 10                       | 0  | 10      | 10  | 10  | 20                       | 0  | 20      | 20  | 20  |
|      | RNG040 | Crouzon malattia di<br>(ORPHA207; Crouzon syndrome)                                                             | 2   | 2  | 0  | 0         | 0        | 22                     | 22 | 22      | 0   | 43  | 22                       | 22 | 22      | 0   | 43  | 32                       | 14 | 32      | 18  | 45  |

## 8. (19/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|------|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|----|----|-----------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|      |        |                                                                                                                 |     |    |    |           |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|      | RNG040 | Disostosi cleidocranica<br>(ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)                                                 | 16  | 5  | 11 | 0         | 0        | 1                      | 2  | 0       | 0   | 10  | 16                       | 15 | 13      | 0   | 52  | 19                       | 16 | 14      | 0   | 52  |
|      | RNG040 | Palatoschisi isolata o sindromica<br>(ORPHA2014; Cleft palate)                                                  | 4   | 1  | 3  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 18                       | 3  | 19      | 13  | 20  | 18                       | 3  | 19      | 13  | 20  |
|      | RNG050 | Acondroplasia<br>(ORPHA15; Achondroplasia)                                                                      | 54  | 30 | 24 | 48        | 20       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 15 | 0       | 0   | 63  | 11                       | 17 | 2       | 0   | 63  |
|      | RNG050 | Condrosplasia metafisaria                                                                                       | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 30                       | 0  | 30      | 30  | 30  | 30                       | 0  | 30      | 30  | 30  |
|      | RNG050 | Condrosplasia congenita non tipizzata                                                                           | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 2  | 6       | 4   | 7   |
|      | RNG050 | Displasia pseudoreumatoide progressiva<br>(ORPHA1159; Progressive pseudoreumatoid dysplasia)                    | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 0  | 6       | 6   | 6   | 6                        | 0  | 6       | 6   | 6   |
|      | RNG050 | Distrofia toracica asfissiante<br>(ORPHA474; Jeune syndrome)                                                    | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 1  | 1       | 0   | 2   | 2                        | 1  | 2       | 1   | 2   |
|      | RNG050 | Encondromatosi multipla<br>(ORPHA296; Ollier disease)                                                           | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 3                      | 0  | 3       | 3   | 3   | 11                       | 0  | 11      | 11  | 11  | 11                       | 0  | 11      | 11  | 11  |
|      | RNG050 | Esostosi multipla<br>(ORPHA321; Multiple osteochondromas)                                                       | 40  | 21 | 19 | 0         | 8        | 10                     | 14 | 5       | 0   | 48  | 24                       | 16 | 21      | 0   | 61  | 30                       | 18 | 29      | 0   | 79  |
|      | RNG050 | Ipocondroplasia<br>(ORPHA429; Hypochondroplasia)                                                                | 10  | 2  | 8  | 0         | 20       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 11                       | 16 | 1       | 0   | 40  | 17                       | 15 | 15      | 0   | 40  |
|      | RNG050 | Kniest displasia<br>(ORPHA485; Kniest dysplasia)                                                                | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RNG050 | Schwartz-Jampel sindrome di<br>(ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)                                             | 2   | 2  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 1  | 5       | 4   | 5   | 5                        | 1  | 5       | 4   | 5   |
|      | RNG050 | Sindrome camptomelica<br>(ORPHA140; Campomelic dysplasia)                                                       | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 11                       | 0  | 11      | 11  | 11  | 11                       | 0  | 11      | 11  | 11  |
|      | RNG060 | Buschke-Ollendorf sindrome di<br>(ORPHA166119; Isolated osteopoiikilosis)                                       | 5   | 1  | 4  | 0         | 0        | 10                     | 19 | 0       | 0   | 48  | 36                       | 26 | 46      | 5   | 66  | 37                       | 26 | 48      | 5   | 67  |
|      | RNG060 | Conradi-Hunermann-Happle sindrome di<br>(ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata )              | 2   | 0  | 2  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 15                       | 15 | 15      | 0   | 29  | 29                       | 0  | 29      | 29  | 29  |
|      | RNG060 | Discondrosteosi<br>(ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)                                                     | 12  | 5  | 7  | 0         | 0        | 8                      | 9  | 3       | 0   | 25  | 30                       | 16 | 28      | 2   | 56  | 30                       | 16 | 29      | 2   | 56  |
|      | RNG060 | Displasia craniometafisaria<br>(ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)                                         | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   | 11                       | 0  | 11      | 11  | 11  |
|      | RNG060 | Displasia fibrosa<br>(ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)                                                      | 15  | 4  | 11 | 27        | 13       | 22                     | 17 | 18      | 0   | 59  | 32                       | 15 | 30      | 10  | 64  | 37                       | 15 | 37      | 10  | 64  |
|      | RNG060 | Displasia gnatodiapfisaria<br>(ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)                                          | 5   | 3  | 2  | 0         | 0        | 17                     | 24 | 7       | 0   | 64  | 53                       | 24 | 47      | 15  | 82  | 55                       | 24 | 48      | 17  | 82  |
|      | RNG060 | Displasia spondiloepifisaria<br>(ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)                            | 2   | 0  | 2  | 0         | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 24                       | 17 | 24      | 7   | 40  | 24                       | 17 | 24      | 7   | 40  |
|      | RNG060 | Displasia spondilometafisaria<br>(ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)                                      | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 2                        | 0  | 2       | 2   | 2   | 18                       | 0  | 18      | 18  | 18  |
|      | RNG060 | Ellis-van Creveld sindrome di<br>(ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)                                         | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 2                      | 0  | 2       | 2   | 2   | 35                       | 0  | 35      | 35  | 35  | 37                       | 0  | 37      | 37  | 37  |
|      | RNG060 | Fairbank malattia di<br>(ORPHA93308; Multiple epiphyseal dysplasia type 1)                                      | 3   | 1  | 2  | 0         | 0        | 4                      | 4  | 4       | 0   | 9   | 14                       | 1  | 14      | 13  | 15  | 15                       | 1  | 14      | 14  | 16  |
|      | RNG060 | Frank-Ter Haar sindrome di<br>(ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)                                            | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 0  | 1       | 1   | 1   | 2                        | 0  | 2       | 2   | 2   |
|      | RNG060 | Hajdu-Cheney sindrome di<br>(ORPHA955; Hajdu-Cheney syndrome )                                                  | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 11                     | 11 | 11      | 0   | 21  | 28                       | 7  | 28      | 21  | 35  | 30                       | 6  | 30      | 24  | 35  |
|      | RNG060 | McCune-Albright sindrome di<br>(ORPHA562; McCune-Albright syndrome)                                             | 8   | 4  | 4  | 38        | 13       | 7                      | 10 | 2       | 0   | 30  | 15                       | 8  | 16      | 0   | 30  | 38                       | 19 | 36      | 13  | 66  |
|      | RNG060 | Osteodistrofia congenita non tipizzata                                                                          | 35  | 12 | 23 | 51        | 20       | 17                     | 15 | 12      | 0   | 46  | 25                       | 16 | 19      | 2   | 66  | 31                       | 17 | 35      | 2   | 75  |

## 8. (20/21)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                                                      | TOT | M   | F  | PT<br>(%) | 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 | Osteogenesi imperfetta<br>(ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)                                                                                                        | 84  | 36  | 48 | 1         | 6        | 8                      | 14 | 0       | 0   | 65  | 29                       | 20 | 31      | 0   | 70  | 32                       | 19 | 36      | 0   | 70  |
|      | RNG060 | Osteopetrosi<br>(ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)                                                                                                     | 6   | 2   | 4  | 17        | 0        | 7                      | 8  | 3       | 0   | 21  | 39                       | 20 | 39      | 16  | 70  | 39                       | 19 | 39      | 16  | 70  |
|      | RNG070 | Ittiosi cheratinopatica<br>(ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)                                                                                                  | 14  | 8   | 6  | 64        | 43       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 8                        | 12 | 1       | 0   | 40  | 12                       | 13 | 6       | 1   | 44  |
|      | RNG070 | Ittiosi congenita autosomica recessiva<br>(ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)                                                                   | 110 | 47  | 63 | 81        | 24       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 4   | 14                       | 19 | 4       | 0   | 61  | 23                       | 21 | 19      | 0   | 77  |
|      | RNG070 | Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata<br>(ORPHA281082; Inherited non-syndromic ichthyosis )                                                   | 6   | 3   | 3  | 100       | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 6  | 4       | 0   | 15  | 7                        | 8  | 4       | 0   | 22  |
|      | RNG070 | Ittiosi volgare, forme gravi                                                                                                                                         | 19  | 8   | 11 | 63        | 0        | 3                      | 14 | 0       | 0   | 64  | 21                       | 19 | 11      | 1   | 66  | 23                       | 19 | 14      | 2   | 66  |
|      | RNG070 | Ittiosi X-linked<br>(ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)                                                                                                        | 93  | 93  | 0  | 72        | 5        | 0                      | 1  | 0       | 0   | 10  | 20                       | 23 | 12      | 0   | 87  | 23                       | 24 | 14      | 0   | 88  |
|      | RNG070 | Netherton sindrome di<br>(ORPHA634; Netherton syndrome)                                                                                                              | 15  | 8   | 7  | 93        | 33       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 8                        | 10 | 3       | 0   | 32  | 25                       | 17 | 27      | 0   | 58  |
|      | 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) | 19  | 16  | 3  | 5         | 0        | 4                      | 10 | 0       | 0   | 37  | 9                        | 12 | 3       | 0   | 40  | 13                       | 14 | 7       | 0   | 50  |
|      | RNG090 | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)      | 193 | 98  | 95 | 5         | 6        | 1                      | 3  | 0       | 0   | 26  | 11                       | 13 | 6       | 0   | 58  | 12                       | 13 | 8       | 0   | 59  |
|      | RNG093 | Emipertrofia congenita<br>(ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)                                                                                                      | 12  | 5   | 7  | 0         | 25       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 11                       | 9  | 10      | 1   | 34  | 12                       | 8  | 10      | 1   | 33  |
|      | RNG094 | Poichiloderma congenito<br>(ORPHA222628 ; Hereditary poikiloderma)                                                                                                   | 1   | 1   | 0  | 0         | 100      | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   |
|      | RNG100 | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)                                                           | 178 | 103 | 75 | 3         | 11       | 1                      | 4  | 0       | 0   | 36  | 10                       | 9  | 9       | 0   | 52  | 11                       | 8  | 9       | 0   | 53  |
|      | RNG101 | Coloboma congenito corioretinico<br>(ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)                                                                                     | 20  | 6   | 14 | 0         | 5        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 10 | 0       | 0   | 47  | 10                       | 10 | 9       | 1   | 47  |
|      | RNG101 | Coloboma congenito dell'iride<br>(ORPHA98944; Coloboma of iris)                                                                                                      | 1   | 1   | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 0  | 6       | 6   | 6   |
|      | RNG110 | Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)<br>(ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)                                                     | 17  | 11  | 6  | 82        | 6        | 3                      | 8  | 0       | 0   | 29  | 19                       | 14 | 17      | 0   | 51  | 29                       | 17 | 30      | 3   | 64  |
|      | RNG111 | Aicardi sindrome di<br>(ORPHA50; Aicardi syndrome)                                                                                                                   | 1   | 0   | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   |
|      | RNG111 | Nance-Horan sindrome di<br>(ORPHA627; Nance-Horan syndrome)                                                                                                          | 1   | 1   | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 7                        | 0  | 7       | 7   | 7   | 11                       | 0  | 11      | 11  | 11  |
|      | RNG121 | Moebius sindrome di<br>(ORPHA570; Moebius syndrome)                                                                                                                  | 20  | 8   | 12 | 5         | 60       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 1                        | 3  | 0       | 0   | 12  | 3                        | 5  | 1       | 0   | 20  |
|      | RNG121 | Oculo-facio-cardio-dentale sindrome<br>(ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)                                                                                  | 1   | 0   | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 35                       | 0  | 35      | 35  | 35  | 35                       | 0  | 35      | 35  | 35  |
|      | RNG121 | Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1<br>(ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)                                                                                | 1   | 0   | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 13                       | 0  | 13      | 13  | 13  | 13                       | 0  | 13      | 13  | 13  |
|      | RNG130 | Cheratodermie palmoplantari ereditarie<br>(ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)                                                                          | 30  | 10  | 20 | 70        | 13       | 1                      | 1  | 0       | 0   | 7   | 31                       | 21 | 33      | 0   | 75  | 33                       | 22 | 33      | 1   | 75  |
|      | RNG141 | Cuore criss-cross<br>(ORPHA1461; Criss-cross heart)                                                                                                                  | 2   | 1   | 1  | 0         | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 29                       | 21 | 29      | 8   | 50  |
|      | RNG141 | Ebstein anomalia di<br>(ORPHA1880; Ebstein malformation of the tricuspid valve)                                                                                      | 4   | 1   | 3  | 25        | 0        | 7                      | 12 | 0       | 0   | 27  | 7                        | 12 | 0       | 0   | 27  | 21                       | 15 | 16      | 6   | 46  |
|      | RNG142 | Malattia Moyamoya<br>(ORPHA2573; Moyamoya disease )                                                                                                                  | 1   | 1   | 0  | 0         | 0        | 29                     | 0  | 29      | 29  | 29  | 29                       | 0  | 29      | 29  | 29  | 29                       | 0  | 29      | 29  | 29  |

## 8. (21/21)

| NOTE                             | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                                   | TOT           | M  | F  | PT<br>(%) | 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 |
|                                  | RNG142 | Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria<br>(ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)                                           | 89            | 46 | 43 | 22        | 25       | 37                     | 19 | 39      | 0   | 79  | 43                       | 17 | 47      | 0   | 81  | 45                       | 17 | 48      | 4   | 83  |
|                                  | RNG142 | Sindrome CLOVE<br>(ORPHA140944; CLOVES syndrome)                                                                                                  | 1             | 1  | 0  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   |
|                                  | RNG142 | Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)<br>(ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation) | 19            | 10 | 9  | 5         | 0        | 1                      | 3  | 0       | 0   | 14  | 24                       | 17 | 29      | 0   | 55  | 26                       | 16 | 29      | 4   | 55  |
|                                  | RNG151 | Displasia ectodermica ipoidrotica<br>(ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)                                                             | 112           | 60 | 52 | 57        | 40       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 14                       | 13 | 8       | 0   | 55  | 20                       | 15 | 16      | 1   | 60  |
|                                  | RNG200 | Bannayan-Zonana sindrome di<br>(ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)                                                                      | 6             | 5  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 5                        | 3  | 4       | 1   | 10  | 7                        | 5  | 6       | 1   | 15  |
|                                  | RNG200 | Birt-Hogg-Dubé sindrome di<br>(ORPHA122; Birt-Hogg-Dubé syndrome)                                                                                 | 2             | 1  | 1  | 0         | 0        | 15                     | 15 | 15      | 0   | 30  | 46                       | 2  | 46      | 44  | 47  | 46                       | 1  | 46      | 45  | 47  |
|                                  | RNG200 | Complesso di Von Meyenburg<br>(ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)                                                                                | 1             | 1  | 0  | 0         | 0        | 51                     | 0  | 51      | 51  | 51  | 52                       | 0  | 52      | 52  | 52  | 55                       | 0  | 55      | 55  | 55  |
|                                  | RNG200 | Cowden malattia di<br>(ORPHA201; Cowden syndrome)                                                                                                 | 11            | 4  | 7  | 0         | 0        | 27                     | 15 | 32      | 0   | 42  | 34                       | 13 | 39      | 7   | 54  | 36                       | 14 | 41      | 8   | 55  |
|                                  | RNG251 | Cloaca persistente                                                                                                                                | 4             | 0  | 4  | 75        | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 3                        | 5  | 0       | 0   | 12  | 4                        | 6  | 1       | 0   | 14  |
|                                  | RNG251 | Complesso OEIS<br>(ORPHA93929; Cloacal exstrophy)                                                                                                 | 6             | 4  | 2  | 67        | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 10                       | 9  | 10      | 0   | 27  |
|                                  | RNG261 | Senior-Loken sindrome di<br>(ORPHA3156; Senior-Loken syndrome)                                                                                    | 1             | 0  | 1  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 7                        | 0  | 7       | 7   | 7   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   |
|                                  | RNG262 | Disgenesia gonadica                                                                                                                               | 7             | 2  | 5  | 71        | 0        | 7                      | 12 | 0       | 0   | 32  | 14                       | 13 | 15      | 0   | 32  | 23                       | 11 | 28      | 4   | 35  |
|                                  | RNG262 | Sindrome da insensibilità completa agli androgeni<br>(ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)                                       | 48            | 0  | 48 | 90        | 35       | 1                      | 3  | 0       | 0   | 16  | 13                       | 12 | 15      | 0   | 45  | 33                       | 11 | 32      | 0   | 57  |
|                                  | RNG262 | Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni<br>(ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)                                        | 4             | 2  | 2  | 25        | 25       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 1   | 9                        | 15 | 1       | 0   | 35  |
|                                  | RNG264 | Epispadia<br>(ORPHA93928; Isolated epispadias)                                                                                                    | 2             | 2  | 0  | 0         | 50       | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 17                       | 0  | 17      | 17  | 17  |
|                                  | RNG264 | Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di<br>(ORPHA3109; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome)                                                | 58            | 0  | 58 | 0         | 67       | 17                     | 11 | 17      | 0   | 47  | 21                       | 8  | 19      | 14  | 47  | 24                       | 9  | 21      | 15  | 52  |
|                                  | RNG271 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente                                                          | 1             | 0  | 1  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 4                        | 0  | 4       | 4   | 4   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   |
|                                  | RP0070 | Fibrosi epatica congenita<br>(ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)                                                                  | 14            | 7  | 7  | 14        | 0        | 12                     | 15 | 6       | 0   | 50  | 16                       | 14 | 12      | 1   | 51  | 20                       | 14 | 14      | 6   | 55  |
| <b>Totale Schede di Diagnosi</b> |        |                                                                                                                                                   | <b>16.939</b> |    |    |           |          |                        |    |         |     |     |                          |    |         |     |     |                          |    |         |     |     |

## 9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO

CORRISPONDENTI SCHEDE, PIANI TERAPEUTICI E PIANI RIABILITATIVI INDIVIDUALI

In colore grigio le condizioni non più attribuite al Centro di riferimento al 31.12.2025

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                     | Schede Inserite e Validate | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RA0020              | Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)                                              | 7                          | -                                   | 11                     | -             | -                       | -              |
| RA0030              | Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)                                                   | 19                         | -                                   | 1                      | -             | -                       | -              |
| RB0040              | Gardner sindrome di                                                                           | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RB0070              | Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)                                   | 33                         | -                                   | 3                      | -             | -                       | -              |
| RB0071              | Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)                         | 72                         | -                                   | 3                      | -             | -                       | -              |
| RBG010              | Neurofibromatosi                                                                              | 663                        | 36                                  | 3                      | -             | -                       | -              |
| RBG020              | Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)                                                  | 1                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RC0010              | Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)                         | 12                         | 6                                   | 21                     | 7             | -                       | -              |
| RC0020              | Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)                                            | 35                         | 1                                   | 140                    | 20            | -                       | -              |
| RC0021              | Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)   | 3                          | -                                   | 1                      | -             | -                       | -              |
| RC0022              | Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism) | 19                         | 4                                   | 54                     | 10            | -                       | -              |
| RC0040              | Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)                     | 75                         | 7                                   | 17                     | 1             | -                       | -              |
| RC0050              | Leprecaunismo (ORPHA508; Donohue syndrome)                                                    | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RC0070              | Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)                         | 3                          | -                                   | 14                     | 3             | -                       | -              |
| RC0080              | Lipodistrofia totale (ORPHA528; Congenital generalized lipodystrophy)                         | 3                          | -                                   | 4                      | -             | -                       | -              |
| RC0110              | Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)                              | 62                         | -                                   | 76                     | -             | -                       | -              |
| RC0150              | Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)                                                 | 28                         | 1                                   | 67                     | 6             | -                       | -              |
| RC0160              | Ipofosfatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)                                                    | 12                         | 2                                   | 2                      | 1             | -                       | -              |
| RC0170              | Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente                                               | 13                         | 4                                   | 13                     | 3             | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                                                                                                                 | Schede Inserite e Valutate | Schede Inserite e Valutate nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RC0180              | Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)                                                                                                                                                                            | 5                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RC0200              | Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)                                                                                                                                                        | 28                         | -                                   | 10                     | -             | -                       | -              |
| RC0210              | Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)                                                                                                                                                                                             | 110                        | 4                                   | 130                    | 10            | -                       | -              |
| RC0220              | Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)                                                                                                                                              | 63                         | -                                   | 6                      | -             | -                       | -              |
| RC0241              | Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)                                                                                                                                                                    | 75                         | 1                                   | 76                     | 2             | -                       | -              |
| RC0243              | Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)                                                                                                                                                | 3                          | -                                   | 3                      | -             | -                       | -              |
| RC0250              | Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)                                                                                                                                                                                       | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RC0290              | Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)                                                                                                                                                                                  | 1                          | 1                                   | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RC0310              | Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)                                                                                                                                                                                              | 16                         | 2                                   | 1                      | -             | -                       | -              |
| RCG010              | Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)                                                                                                                                                               | 9                          | 1                                   | 3                      | -             | -                       | -              |
| RCG020              | Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)                                                                                                                                                        | 48                         | 13                                  | 54                     | 16            | -                       | -              |
| RCG030              | Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)                                                                                                                                                                | 39                         | 6                                   | 32                     | 9             | -                       | -              |
| RCG040              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi                                                                                                                                                                        | 165                        | 14                                  | 528                    | 67            | -                       | -              |
| RCG050              | Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie                                                                                                                                                         | 31                         | 4                                   | 135                    | 26            | -                       | -              |
| RCG060              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)                                                                                                                                              | 73                         | 10                                  | 91                     | 20            | -                       | -              |
| RCG061              | Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)                                                                                                                                                                 | 13                         | 2                                   | 31                     | 8             | -                       | -              |
| 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) | 131                        | 8                                   | 210                    | 41            | -                       | -              |
| RCG071              | Difetti congeniti della sintesi del colesterolo (ORPHA79195; Sterol biosynthesis disorder)                                                                                                                                                | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG072              | Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari                                                                                                                                                                                       | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                                                                            | Schede Inserite e Validate | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RCG073              | Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi                                                                                                                              | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG074              | Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)                                                                                       | 39                         | 8                                   | 59                     | 19            | -                       | -              |
| RCG075              | Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi                                                                                                                                                | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG076              | Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici                                                                                                               | 2                          | -                                   | 14                     | 2             | -                       | -              |
| RCG077              | Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale                                                                                                              | 2                          | -                                   | 7                      | 1             | -                       | -              |
| RCG078              | Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale                                                                                                 | 9                          | 5                                   | 7                      | 3             | -                       | -              |
| RCG080              | Difetti da accumulo di lipidi                                                                                                                                                                        | 94                         | 23                                  | 138                    | 46            | -                       | -              |
| RCG081              | Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare                                                                                                                | 7                          | 4                                   | 15                     | 3             | -                       | -              |
| RCG083              | Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale                                                                                                                                     | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG084              | Malattie perossisomiali                                                                                                                                                                              | 2                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG085              | Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi                                                                                                                       | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG090              | Mucopolipidosi (ORPHA79212; Mucopolipidosis)                                                                                                                                                         | 1                          | -                                   | 1                      | -             | -                       | -              |
| RCG091              | Oligosaccaridosi                                                                                                                                                                                     | 2                          | 2                                   | 2                      | 2             | -                       | -              |
| RCG092              | Difetti congeniti responsivi alla biotina (ORPHA65284; Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease)                                                                                             | 49                         | 11                                  | 85                     | 37            | -                       | -              |
| RCG093              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato (ORPHA79171 ORPHA285657; Disorder of cobalamin metabolism and transport Disorder of folate metabolism and transport) | 20                         | -                                   | 93                     | 12            | -                       | -              |
| RCG094              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D                                                                                                                                   | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG095              | Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)                                                  | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG100              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro                                                                                                                                          | 199                        | 23                                  | 21                     | 10            | -                       | -              |
| RCG101              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)                                                                               | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG102              | Difetti congeniti del metabolismo del rame                                                                                                                                                           | 2                          | 1                                   | 1                      | 1             | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                              | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RCG103              | Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli                                                                    | 2                        | 1                                 | 3                      | 1             | -                       | -              |
| RCG110              | Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME                                                                           | 137                      | 4                                 | 15                     | 3             | -                       | -              |
| RCG130              | Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis )                                                                                          | 80                       | 25                                | 51                     | 18            | -                       | -              |
| RCG140              | Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)                                                                                | 6                        | -                                 | 9                      | -             | -                       | -              |
| RCG150              | Istiocitosi croniche                                                                                                                   | 19                       | -                                 | 3                      | -             | -                       | -              |
| RCG160              | Immunodeficienze primarie                                                                                                              | 279                      | 32                                | 483                    | 74            | -                       | -              |
| RCG161              | Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari                                                                                        | 49                       | 10                                | 49                     | 11            | -                       | -              |
| RCG162              | Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)                                                   | 55                       | 4                                 | 33                     | 2             | -                       | -              |
| RCG180              | Altre malattie da accumulo lisosomiale                                                                                                 | 3                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RCG190              | Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)                                | 4                        | 2                                 | 5                      | 2             | -                       | -              |
| RD0010              | Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134 ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome) | 250                      | 5                                 | 28                     | 8             | -                       | -              |
| RD0020              | Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)                                                    | 38                       | 1                                 | 11                     | -             | -                       | -              |
| RD0030              | Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)                                                        | 11                       | -                                 | 6                      | 1             | -                       | -              |
| RD0040              | Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)                                                                                    | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RD0050              | Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)                                                               | 2                        | -                                 | 2                      | 1             | -                       | -              |
| RD0070              | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)             | 15                       | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RD0080              | Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)                                                                   | 1                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RD0081              | Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis )                                                                              | 169                      | 23                                | 357                    | 55            | -                       | -              |
| RDG010              | Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)                                                                | 1151                     | 129                               | 1589                   | 220           | -                       | -              |
| RDG020              | Difetti ereditari della coagulazione                                                                                                   | 3306                     | 30                                | 7438                   | 290           | -                       | -              |
| RDG030              | Piastrinopatie ereditarie                                                                                                              | 67                       | 1                                 | 4                      | -             | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                           | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RDG031              | Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche                                                                         | 109                      | 6                                 | 16                     | 1             | -                       | -              |
| RDG040              | Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)        | 5                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RDG050              | Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                   | 201                      | 10                                | 35                     | -             | -                       | -              |
| RDG051              | Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)                                                         | 2                        | -                                 | 2                      | -             | -                       | -              |
| RF0020              | Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)                                                          | 10                       | 1                                 | 10                     | 1             | -                       | -              |
| RF0030              | Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)                                                                        | 6                        | 1                                 | 15                     | 2             | -                       | -              |
| RF0060              | Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)                                       | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0081              | Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)                                                          | 36                       | 5                                 | 48                     | 5             | -                       | -              |
| RF0090              | Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)                             | 40                       | 7                                 | 40                     | 7             | -                       | -              |
| RF0100              | Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                             | 102                      | 23                                | 69                     | 21            | -                       | -              |
| RF0110              | Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)                                                  | 4                        | 2                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RF0130              | Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)                                                     | 3                        | -                                 | 2                      | -             | -                       | -              |
| RF0140              | West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)                                                 | 6                        | 1                                 | 6                      | 1             | -                       | -              |
| RF0170              | Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)                                       | 30                       | 2                                 | 30                     | 2             | -                       | -              |
| RF0180              | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy) | 12                       | 5                                 | 3                      | 2             | -                       | -              |
| RF0181              | Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)                                              | 4                        | 1                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RF0190              | Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome )                                          | 4                        | -                                 | 6                      | 1             | -                       | -              |
| RF0200              | Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)                             | 10                       | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0201              | Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)                                                                         | 6                        | -                                 | 3                      | -             | -                       | -              |
| RF0210              | Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)                                                                       | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                 | Schede<br>Inserite e<br>Validare | Schede<br>Inserite e<br>Validare<br>nel 2025 | PT<br>Inseriti e<br>Validati | PT<br>Attivi<br>(*) | PRI<br>Inseriti e<br>Validati | PRI<br>Attivi<br>(*) |
|------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------|---------------------|-------------------------------|----------------------|
| RF0220                 | Behr sindrome di<br>(ORPHA1239; Behr syndrome)                                            | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0230                 | Iridociclite eterocromica di Fuchs<br>(ORPHA263479; Fuchs heterochromic<br>iridocyclitis) | 24                               | 2                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0240                 | Atrofia essenziale dell'iride<br>(ORPHA98981; Essential iris atrophy)                     | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0250                 | Emeralopia congenita<br>(ORPHA215; Congenital stationary night<br>blindness)              | 2                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0260                 | Oguchi sindrome di<br>(ORPHA75382; Oguchi disease)                                        | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0270                 | Cogan sindrome di<br>(ORPHA1467; Cogan syndrome)                                          | 8                                | -                                            | 7                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0280                 | Cheratocono                                                                               | 356                              | 19                                           | 1                            | 1                   | -                             | -                    |
| RF0290                 | Congiuntivite lignea<br>(ORPHA722; Hypoplasminogenemia)                                   | 2                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0300                 | Atrofia ottica di Leber<br>(ORPHA104; Leber hereditary optic<br>neuropathy)               | 12                               | 6                                            | 3                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0320                 | Coroidite multifocale<br>(ORPHA714154;<br>Idiopathic multifocal choroiditis)              | 11                               | 1                                            | 2                            | 1                   | -                             | -                    |
| RF0330                 | Coroidite serpiginosa<br>(ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)                            | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0370                 | Fahr malattia di<br>(ORPHA1980; Bilateral<br>striopallidodentate calcinosis)              | 4                                | 1                                            | 4                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0411                 | Sindrome della persona rigida<br>(ORPHA443192; Classic stiff person<br>syndrome)          | 9                                | 2                                            | 9                            | 2                   | -                             | -                    |
| RFG030                 | Gangliosidosi<br>(ORPHA309144; Gangliosidosis)                                            | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG040                 | Malattie spinocerebellari                                                                 | 33                               | 11                                           | 52                           | 10                  | 2                             | -                    |
| RFG041                 | Neurodegenerazione con accumulo<br>cerebrale di ferro                                     | 1                                | -                                            | 2                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG050                 | Atrofie muscolari spinali                                                                 | 11                               | 6                                            | 6                            | 5                   | -                             | -                    |
| RFG060                 | Neuropatie ereditarie                                                                     | 19                               | 9                                            | 7                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG070                 | Miopatie congenite ereditarie<br>(ORPHA97245; Congenital myopathy )                       | 28                               | 5                                            | 3                            | -                   | 1                             | 1                    |
| RFG080                 | Distrofie muscolari                                                                       | 89                               | 19                                           | 22                           | 3                   | 1                             | 1                    |
| RFG090                 | Distrofie miotoniche<br>(ORPHA206647; Myotonic dystrophy)                                 | 52                               | 1                                            | 1                            | 1                   | -                             | -                    |
| RFG100                 | Paralisi normokaliemiche, ipo e<br>iperkaliemiche                                         | 5                                | 2                                            | 1                            | 1                   | -                             | -                    |
| RFG101                 | Sindromi miasteniche congenite e<br>disimmuni                                             | 46                               | 26                                           | 31                           | 19                  | -                             | -                    |
| RFG110                 | Distrofie retiniche ereditarie                                                            | 113                              | 17                                           | 8                            | 2                   | -                             | -                    |
| RFG120                 | Distrofie ereditarie della coroide                                                        | 8                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                                      | Schede<br>Inserite e<br>Validare | Schede<br>Inserite e<br>Validare<br>nel 2025 | PT<br>Inseriti e<br>Validati | PT<br>Attivi<br>(*) | PRI<br>Inseriti e<br>Validati | PRI<br>Attivi<br>(*) |
|------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------|---------------------|-------------------------------|----------------------|
| RFG130                 | Degenerazioni della cornea                                                                                     | 12                               | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG140                 | Distrofie ereditarie della cornea                                                                              | 81                               | 1                                            | 4                            | 1                   | -                             | -                    |
| RFG150                 | Anoftalmia/microftalmia isolate o<br>sindromiche                                                               | 2                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG160                 | Distonie primarie                                                                                              | 58                               | 46                                           | 57                           | 46                  | -                             | -                    |
| RG0010                 | Endocardite reumatica                                                                                          | 282                              | 5                                            | 302                          | 4                   | -                             | -                    |
| RG0020                 | Poliangioite microscopica<br>(ORPHA727; Microscopic polyangiitis)                                              | 30                               | 1                                            | 31                           | 1                   | -                             | -                    |
| RG0030                 | Poliarterite nodosa<br>(ORPHA767; Polyarteritis nodosa)                                                        | 12                               | -                                            | 10                           | -                   | -                             | -                    |
| RG0050                 | Granulomatosi eosinofila con<br>poliangite<br>(ORPHA183; Eosinophilic<br>granulomatosis with polyangiitis)     | 35                               | -                                            | 31                           | -                   | -                             | -                    |
| RG0060                 | Goodpasture sindrome di<br>(ORPHA375; Anti-glomerular basement<br>membrane disease)                            | 2                                | 1                                            | 1                            | 1                   | -                             | -                    |
| RG0070                 | Granulomatosi con poliangite<br>(ORPHA900; Granulomatosis with<br>polyangiitis)                                | 31                               | 3                                            | 22                           | 2                   | -                             | -                    |
| RG0080                 | Arterite a cellule giganti<br>(ORPHA397; Giant cell arteritis)                                                 | 103                              | 4                                            | 122                          | 5                   | -                             | -                    |
| RG0090                 | Takayasu malattia di<br>(ORPHA3287; Takayasu arteritis)                                                        | 37                               | 2                                            | 39                           | 2                   | -                             | -                    |
| RG0110                 | Budd-Chiari sindrome di<br>(ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)                                                    | 7                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RG0120                 | Ipertensione polmonare arteriosa<br>idiopatica<br>(ORPHA275766; Idiopathic pulmonary<br>arterial hypertension) | 4                                | 1                                            | 7                            | 1                   | -                             | -                    |
| RGG010                 | Microangiopatie trombotiche                                                                                    | 101                              | 2                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RH0011                 | Sarcoidosi<br>(ORPHA797; Sarcoidosis)                                                                          | 13                               | 2                                            | 13                           | 1                   | -                             | -                    |
| RH0020                 | Emosiderosi polmonare idiopatica<br>(ORPHA99931; Idiopathic pulmonary<br>hemosiderosis)                        | 2                                | 1                                            | 4                            | 1                   | -                             | -                    |
| RH0021                 | Proteinosi alveolare polmonare<br>idiopatica<br>(ORPHA747; Autoimmune pulmonary<br>alveolar proteinosis)       | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RH0022                 | Proteinosi alveolare polmonare<br>congenita<br>(ORPHA264675; Hereditary pulmonary<br>alveolar proteinosis)     | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RHG010                 | Malattie interstiziali polmonari<br>primitive                                                                  | 6                                | -                                            | 6                            | -                   | -                             | -                    |
| RI0010                 | Acalasia isolata e acalasia associata a<br>sindromi                                                            | 152                              | 8                                            | 1                            | 1                   | -                             | -                    |
| RI0020                 | Gastrite ipertrofica gigante<br>(ORPHA2494; Ménétrier disease)                                                 | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                            | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RI0030              | Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)                                  | 168                      | 29                                | 41                     | 11            | -                       | -              |
| RI0040              | Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome) | 68                       | 1                                 | 167                    | 18            | -                       | -              |
| RI0050              | Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)                           | 22                       | 3                                 | 19                     | 3             | -                       | -              |
| RI0080              | Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia )              | 14                       | 1                                 | 37                     | 7             | -                       | -              |
| RIG010              | Colestasi intraepatiche progressive familiari                                                        | 3                        | -                                 | 10                     | 1             | -                       | -              |
| RJ0020              | Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)                         | 47                       | -                                 | 15                     | -             | -                       | -              |
| RJ0040              | Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)      | 3                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RJG010              | Tubulopatie primitive                                                                                | 44                       | 4                                 | 59                     | 12            | -                       | -              |
| RJG020              | Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)                                  | 109                      | 11                                | 103                    | 5             | -                       | -              |
| RL0010              | Eritrocheratolisi hiemalis (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)                                 | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RL0030              | Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)                                                               | 325                      | 26                                | 430                    | 38            | -                       | -              |
| RL0040              | Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)                                                    | 646                      | 76                                | 730                    | 88            | -                       | -              |
| RL0050              | Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)                             | 103                      | 19                                | 175                    | 26            | -                       | -              |
| RL0060              | Lichen sclerosus et atrophicus                                                                       | 238                      | 54                                | 347                    | 78            | -                       | -              |
| RL0080              | Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis) | 137                      | 15                                | 176                    | 20            | -                       | -              |
| RL0090              | Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)                                       | 38                       | 10                                | 48                     | 13            | -                       | -              |
| RM0010              | Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)                                                           | 98                       | 10                                | 67                     | 9             | -                       | -              |
| RM0020              | Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)                                                                 | 71                       | 10                                | 49                     | 8             | -                       | -              |
| RM0021              | Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)                               | 2                        | -                                 | 2                      | -             | -                       | -              |
| RM0030              | Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)                                       | 55                       | 1                                 | 55                     | 2             | -                       | -              |
| RM0040              | Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)                                               | 6                        | 1                                 | 3                      | 1             | -                       | -              |
| RM0050              | Fascite diffusa                                                                                      | 3                        | -                                 | 5                      | -             | -                       | -              |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                                                                              | Schede<br>Inserite e<br>Validate | Schede<br>Inserite e<br>Validare<br>nel 2025 | PT<br>Inseriti e<br>Validati | PT<br>Attivi<br>(*) | PRI<br>Inseriti e<br>Validati | PRI<br>Attivi<br>(*) |
|------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------|---------------------|-------------------------------|----------------------|
| RM0060                 | Policondrite ricorrente<br>(ORPHA728; Relapsing polychondritis)                                                                                        | 2                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RM0080                 | Eteroplasia ossea progressiva<br>(ORPHA2762; Progressive osseous<br>heteroplasia)                                                                      | 3                                | 1                                            | 2                            | 1                   | -                             | -                    |
| RM0110                 | Miosite a corpi inclusi<br>(ORPHA611; Inclusion body myositis)                                                                                         | 7                                | 3                                            | 3                            | 2                   | -                             | -                    |
| RM0120                 | Sclerosi sistemica progressiva<br>(ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                                                                     | 348                              | 7                                            | 684                          | 19                  | -                             | -                    |
| RM0121                 | Sindrome SAPHO<br>(ORPHA793; SAPHO syndrome)                                                                                                           | 3                                | -                                            | 4                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0010                 | Arnold-Chiari sindrome di                                                                                                                              | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0020                 | Microcefalia isolata o sindromica<br>(ORPHA199642ORPHA269528; Isolated<br>congenital microcephaly<br>Syndrome with microcephaly as a major<br>feature) | 1                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0040                 | Joubert sindrome di<br>(ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)                                                                                           | 2                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0060                 | Oloprosencefalia isolata o sindromica                                                                                                                  | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0090                 | Axenfeld-Rieger anomalia di<br>(ORPHA91483; Rieger anomaly)                                                                                            | 3                                | -                                            | 2                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0100                 | Peters anomalia di<br>(ORPHA708; Peters anomaly)                                                                                                       | 2                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0110                 | Aniridia<br>(ORPHA250923; Isolated aniridia)                                                                                                           | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0120                 | Coloboma congenito del disco ottico<br>(ORPHA98947; Coloboma of optic disc)                                                                            | 6                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0130                 | Morning glory anomalia di<br>(ORPHA35737; Morning glory disc<br>anomaly)                                                                               | 6                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0140                 | Persistenza della membrana pupillare                                                                                                                   | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0160                 | Atresia esofagea e/o fistola -<br>tracheoesofagea<br>(ORPHA1199; Esophageal atresia)                                                                   | 48                               | 21                                           | 21                           | 3                   | -                             | -                    |
| RN0170                 | Atresia del digiuno<br>(ORPHA1201; Small bowel atresia)                                                                                                | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0180                 | Atresia o stenosi duodenale<br>(ORPHA1203; Duodenal atresia)                                                                                           | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0190                 | Malformazione ano-rettale in forma<br>isolata o sindromica<br>(ORPHA96346; Anorectal malformation)                                                     | 199                              | 20                                           | 185                          | 18                  | 1                             | -                    |
| RN0200                 | Hirschsprung malattia di<br>(ORPHA388; Hirschsprung disease)                                                                                           | 22                               | 2                                            | 19                           | 1                   | -                             | -                    |
| RN0210                 | Atresia biliare<br>(ORPHA30391; Isolated biliary atresia)                                                                                              | 29                               | -                                            | 45                           | 2                   | -                             | -                    |
| RN0240                 | Ermafroditismo vero<br>(ORPHA2138; 46,XX ovotesticular<br>difference of sex development)                                                               | 3                                | -                                            | 7                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0250                 | Rene con midollare a spugna<br>(ORPHA1309; Medullary sponge kidney)                                                                                    | 3                                | 3                                            | 3                            | 3                   | -                             | -                    |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                      | Schede<br>Inserite e<br>Validare | Schede<br>Inserite e<br>Validare<br>nel 2025 | PT<br>Inseriti e<br>Validati | PT<br>Attivi<br>(*) | PRI<br>Inseriti e<br>Validati | PRI<br>Attivi<br>(*) |
|------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------|---------------------|-------------------------------|----------------------|
| RN0260                 | Focomelia                                                                                      | 5                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0270                 | Deformità di Sprengel<br>(ORPHA3181; Sprengel deformity)                                       | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0280                 | Acrodisostosi<br>(ORPHA950; Acrodysostosis)                                                    | 2                                | -                                            | 2                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0290                 | Camptodattilia familiare                                                                       | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0300                 | Sindrome da regressione caudale<br>(ORPHA3027; Caudal regression<br>syndrome)                  | 3                                | -                                            | 23                           | -                   | -                             | -                    |
| RN0310                 | Klippel-Feil sindrome di<br>(ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil<br>syndrome)                     | 5                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0320                 | Gastroschisi<br>(ORPHA2368; Gastroschisis)                                                     | 3                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0321                 | Sindrome Prune Belly<br>(ORPHA2970; Prune belly syndrome)                                      | 3                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0322                 | Onfalocele<br>(ORPHA660; Omphalocele)                                                          | 3                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0330                 | Ehlers-Danlos sindrome di<br>(ORPHA98249; Ehlers-Danlos<br>syndrome)                           | 858                              | 42                                           | 262                          | 22                  | -                             | -                    |
| RN0340                 | Adams-Oliver sindrome di<br>(ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)                                  | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0350                 | Coffin-Lowry sindrome di<br>(ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)                                  | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0360                 | Coffin-Siris sindrome di<br>(ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)                                 | 6                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0370                 | Dyggve-Melchior-Clausen (DMC)<br>sindrome di<br>(ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen<br>disease) | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0390                 | Sindrome cefalopolisindattilia di Greig<br>(ORPHA380; Greig<br>cephalopolysyndactyly syndrome) | 3                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0401                 | Cohen sindrome di<br>(ORPHA193; Cohen syndrome)                                                | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0410                 | Jarcho-Levin sindrome di<br>(ORPHA2311; Autosomal recessive<br>spondylocostal dysostosis)      | 3                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0420                 | Pallister-W sindrome di<br>(ORPHA2804; W Syndrome)                                             | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0430                 | Poland sindrome di<br>(ORPHA2911; Poland syndrome)                                             | 119                              | 4                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0470                 | Sindrome oto-palato-digitale<br>(ORPHA364541; Otopalatodigital<br>syndrome spectrum disorder)  | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0480                 | Sindrome trisma pseudocamptodattilia<br>(ORPHA3377; Trismus-<br>pseudocamptodactyly syndrome)  | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0490                 | Weaver sindrome di<br>(ORPHA3447; Weaver syndrome)                                             | 2                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                       | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RN0500              | Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)                                                               | 4                        | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN0510              | Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)                                       | 31                       | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RN0520              | Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)                                          | 8                        | 1                                 | 10                     | 1             | -                       | -              |
| RN0530              | Cheratosi follicolare acuminata (ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)         | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN0540              | Cute marmorea teleangiectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita) | 5                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN0550              | Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)                                                   | 60                       | 8                                 | 100                    | 13            | -                       | -              |
| RN0560              | Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)                                     | 3                        | 2                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RN0570              | Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)                   | 159                      | 9                                 | 495                    | 46            | -                       | -              |
| RN0580              | Eritrocheratoderma simmetrica progressiva (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratoderma)  | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN0590              | Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)           | 3                        | -                                 | 18                     | 2             | -                       | -              |
| RN0600              | Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)            | 8                        | -                                 | 41                     | 3             | -                       | -              |
| RN0610              | Ipoplasia focale dermica (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)                                   | 4                        | -                                 | 3                      | -             | -                       | -              |
| RN0620              | Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)                                         | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN0630              | Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)                                     | 39                       | 1                                 | 3                      | -             | -                       | -              |
| RN0640              | Aplasia congenita della cute (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)                               | 3                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN0650              | Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)                           | 2                        | 1                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RN0670              | Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)                                       | 5                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN0680              | Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)                                                  | 45                       | 9                                 | 80                     | 15            | -                       | -              |
| RN0700              | Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)                                | 5                        | -                                 | 6                      | -             | -                       | -              |
| RN0710              | MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)                                                                | 16                       | 10                                | 16                     | 9             | -                       | -              |
| RN0720              | MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)                                                                | 15                       | -                                 | 7                      | 1             | -                       | -              |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                         | Schede<br>Inserite e<br>Validate | Schede<br>Inserite e<br>Validate<br>nel 2025 | PT<br>Inseriti e<br>Validati | PT<br>Attivi<br>(*) | PRI<br>Inseriti e<br>Validati | PRI<br>Attivi<br>(*) |
|------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------|---------------------|-------------------------------|----------------------|
| RN0740                 | Ivemark sindrome di<br>(ORPHA97548; Right isomerism)                              | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0750                 | Sclerosi tuberosa<br>(ORPHA805; Tuberous sclerosis<br>complex)                    | 16                               | -                                            | 4                            | 1                   | -                             | -                    |
| RN0760                 | Peutz-Jeghers sindrome di<br>(ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)                  | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0770                 | Sturge-Weber sindrome di<br>(ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)                    | 2                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0780                 | Von Hippel-Lindau sindrome di<br>(ORPHA892; Von Hippel-Lindau<br>disease)         | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0790                 | Aarskog sindrome di<br>(ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)                         | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0800                 | Antley-Bixler sindrome di<br>(ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)                    | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0810                 | Baller-Gerold sindrome di<br>(ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)                  | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0820                 | Beckwith-Wiedemann sindrome di<br>(ORPHA116; Beckwith-Wiedemann<br>syndrome)      | 47                               | -                                            | 6                            | 1                   | -                             | -                    |
| RN0850                 | CHARGE associazione<br>(ORPHA138; CHARGE syndrome)                                | 19                               | -                                            | 13                           | 2                   | -                             | -                    |
| RN0880                 | Ectrodattilia-Displasia ectodermica-<br>Palatoschisi<br>(ORPHA1896; EEC syndrome) | 21                               | 2                                            | 52                           | 3                   | -                             | -                    |
| RN0890                 | Freeman-Sheldon sindrome di<br>(ORPHA2053; Freeman-Sheldon<br>syndrome)           | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0910                 | Goldenhar sindrome di<br>(ORPHA141132; Craniofacial<br>microsomia)                | 24                               | 2                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0920                 | Hermansky-Pudlak sindrome di<br>(ORPHA79430; Hermansky-Pudlak<br>syndrome)        | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0930                 | Holt-Oram sindrome di<br>(ORPHA392; Holt-Oram syndrome)                           | 9                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0940                 | Sindrome Kabuki<br>(ORPHA2322; Kabuki syndrome)                                   | 8                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0950                 | Kartagener sindrome di<br>(//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)               | 48                               | 3                                            | 66                           | 10                  | -                             | -                    |
| RN0960                 | Maffucci sindrome di<br>(ORPHA163634; Maffucci syndrome)                          | 4                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0970                 | Marshall sindrome di<br>(ORPHA560; Marshall syndrome)                             | 2                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN0980                 | Meckel sindrome di<br>(ORPHA564; Meckel syndrome)                                 | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN1000                 | Nager sindrome di<br>(ORPHA245; Nager syndrome)                                   | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RN1010                 | Noonan sindrome di<br>(ORPHA648; Noonan syndrome)                                 | 71                               | 11                                           | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RN1020                 | Opitz sindrome di<br>(ORPHA2745; Opitz GBBB syndrome )                            | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                    | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RN1021              | Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)                                 | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1030              | Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)               | 2                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1040              | Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)                           | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1060              | Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)                            | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1070              | Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)                           | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1080              | Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)               | 6                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1100              | Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)                               | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1120              | Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome) | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1130              | Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome) | 2                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1140              | Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)                        | 11                       | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1150              | Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)     | 12                       | 3                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1160              | Sindrome oculo-cerebro-cutanea (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)   | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1170              | Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)                                | 3                        | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1180              | Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)   | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1190              | Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)                     | 10                       | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1200              | Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)         | 2                        | -                                 | 3                      | -             | -                       | -              |
| RN1210              | Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)                 | 6                        | -                                 | 3                      | 1             | -                       | -              |
| RN1220              | Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)                           | 35                       | 6                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1240              | Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)                 | 2                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1250              | Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)             | 43                       | 5                                 | 57                     | 7             | -                       | -              |
| RN1270              | Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)                           | 67                       | 5                                 | 2                      | 1             | -                       | -              |
| RN1290              | Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)                            | 2                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1310              | Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)                   | 11                       | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                       | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RN1320              | Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)                                                  | 18                       | -                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RN1330              | Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)                                 | 14                       | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RN1340              | Aase-Smith sindrome di (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)                                          | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1350              | Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)                                               | 12                       | -                                 | 15                     | 1             | -                       | -              |
| RN1360              | Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)                                                   | 107                      | 3                                 | 29                     | 4             | -                       | -              |
| RN1380              | Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)                                      | 9                        | 2                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1390              | Carpenter sindrome di (ORPHA65759; Carpenter syndrome)                                          | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1400              | Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)                                              | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1410              | Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)                            | 14                       | 4                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RN1420              | De Sanctis Cacchione malattia di (/; Moved to Xeroderma pigmentosum)                            | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1430              | Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)                                        | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1440              | Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)                         | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1450              | Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)     | 4                        | 2                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1470              | Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome) | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1480              | Ipomelanosi di Ito                                                                              | 6                        | 1                                 | 8                      | -             | -                       | -              |
| RN1500              | Kid sindrome (ORPHA477; KID syndrome)                                                           | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1510              | Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)                      | 5                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1530              | Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)                           | 8                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1550              | Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)                                  | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1560              | Neu-Laxova sindrome di (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)                                         | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1590              | Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)                            | 3                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RN1620              | Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)                              | 19                       | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1630              | Sindrome acrocallosa (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)                                           | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                                                     | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RN1660              | Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)                                                                                                           | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1670              | Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)                                                                                                       | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1680              | Sindrome trico-dento-ossea (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)                                                                                                         | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1700              | Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)                                                                                                              | 4                        | -                                 | 35                     | 3             | -                       | -              |
| RN1710              | Tay sindrome di (ORPHA33364; Trichothiodystrophy)                                                                                                                             | 2                        | 2                                 | 2                      | 1             | -                       | -              |
| RN1720              | Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)                                                                                                    | 9                        | 4                                 | 8                      | 3             | -                       | -              |
| RN1740              | Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)                                                                                                                | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1750              | Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)                                                                                                           | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1760              | Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)                                                                                                                          | 2                        | -                                 | 3                      | -             | -                       | -              |
| RN1770              | Sindrome cardiofacciale di Cayler (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)                                                                                                       | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1780              | Char sindrome di (ORPHA46627; Char syndrome )                                                                                                                                 | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1810              | Estrofia vescicale (ORPHA93930; Classic bladder exstrophy)                                                                                                                    | 45                       | 1                                 | 51                     | 6             | -                       | -              |
| RN1820              | Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)                                                                                                                    | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1830              | Sindrome megalocornea-ritardo mentale (ORPHA2479; Megalocornea-intellectual disability syndrome)                                                                              | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1850              | Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)                                                                                                           | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG010              | Pseudoermafroditismi                                                                                                                                                          | 16                       | 4                                 | 20                     | 4             | -                       | -              |
| RNG020              | Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)                                                                                           | 6                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG030              | Sindromi con craniosinostosi                                                                                                                                                  | 11                       | 4                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| 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) | 23                       | 2                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG050              | Condrodistrofie congenite                                                                                                                                                     | 115                      | 5                                 | 41                     | 23            | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                                                                                                           | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RNG060              | Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica                                                                                                                                                                              | 183                      | 22                                | 33                     | 11            | 2                       | -              |
| RNG070              | Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)                                                                                                                                                                     | 257                      | 19                                | 804                    | 41            | 2                       | -              |
| 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)                                                                | 19                       | 2                                 | 9                      | 1             | -                       | -              |
| RNG090              | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)                                                                     | 193                      | 10                                | 23                     | 3             | -                       | -              |
| RNG092              | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale                                                                                                                                        | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG093              | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo                                                                                                                           | 12                       | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG094              | Sindromi progeroidi                                                                                                                                                                                                                 | 1                        | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG095              | Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)                                                                                                                                                                           | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG100              | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)                                                                                                                          | 178                      | 25                                | 12                     | 2             | -                       | -              |
| RNG101              | Coloboma congenito oculare isolato o sindromico                                                                                                                                                                                     | 21                       | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG110              | Discesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)                                                                                                                         | 17                       | 3                                 | 33                     | 8             | -                       | -              |
| RNG111              | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo                                                                                                                       | 2                        | 1                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RNG121              | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale                                                                                                                             | 22                       | 4                                 | 2                      | 1             | -                       | -              |
| RNG130              | Cheratodermie palmoplantari ereditarie (ORPHA79357; Hereditary palmoplantar keratoderma)                                                                                                                                            | 30                       | 4                                 | 55                     | 9             | -                       | -              |
| RNG131              | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale                                                                                                                         | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG132              | Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale                                                                                                                                                          | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG141              | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo) | 6                        | 5                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RNG142              | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici                                                                                                                                                      | 110                      | 25                                | 26                     | 1             | -                       | -              |
| RNG150              | Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica                                                                                                                                                                 | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                      | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
|                     | (ORPHA200 ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)         |                          |                                   |                        |               |                         |                |
| RNG151              | Sindromi con displasia ectodermica                                                                                                             | 112                      | 9                                 | 294                    | 18            | -                       | -              |
| RNG200              | Amartomatosi multiple                                                                                                                          | 20                       | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG251              | Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni                                                                | 10                       | 2                                 | 14                     | 2             | -                       | -              |
| RNG252              | Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente                                                                     | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG261              | Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)                                                              | 1                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RNG262              | Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo                            | 59                       | 12                                | 98                     | 28            | -                       | -              |
| RNG263              | Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG264              | Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario                                                               | 60                       | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG271              | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente                                                       | 1                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RP0010              | Embriofetopatia rubeolica (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)                                                                              | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RP0020              | Sindrome fetale da acido valproico (ORPHA1906; Fetal valproate spectrum disorder)                                                              | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RP0040              | Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)                                                                                   | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RP0070              | Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)                                                                  | 14                       | 2                                 | 2                      | -             | -                       | -              |
| <b>Totale</b>       |                                                                                                                                                | <b>16.939</b>            | <b>1.387</b>                      | <b>19.786</b>          | <b>1.932</b>  | <b>9</b>                | <b>2</b>       |

\* Nel caso di più PT e PRI attivi nel 2025 per lo stesso paziente, si considerano i documenti più recenti.

## 10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Di seguito si riporta il numero di certificati di esenzione per malattia rara al 31.12.2025, ordinati per codice di esenzione. Tali dati si riferiscono alle esenzioni rilasciate da ottobre 2022 e registrate nel database amministrativo regionale, ma non ancora inserite nel Registro Lombardo Malattie Rare.

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                         | Esenzioni al 31.12.2025 | Di cui attestate nel 2025 |
|---------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|---------------------------|
| RB0070              | Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)                                                                       | 8                       | 2                         |
| RB0071              | Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)                                                             | 9                       | 1                         |
| RBG010              | Neurofibromatosi                                                                                                                  | 8                       | 2                         |
| RC0021              | Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)                                       | 1                       | 1                         |
| RC0040              | Pubertà precoce idiopatica (Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile) (ORPHA650063; Rare central precocious puberty) | 5                       | -                         |
| RC0110              | Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)                                                                  | 3                       | -                         |
| RC0160              | Ipofosfatasia (ORPHA436; Hypophosphatasia)                                                                                        | 1                       | -                         |
| RC0180              | Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)                                                                    | 2                       | 1                         |
| RC0200              | Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)                                                | 3                       | -                         |
| RC0210              | Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)                                                                                     | 6                       | 3                         |
| RC0220              | Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)                                      | 31                      | 8                         |
| RC0241              | Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)                                                            | 2                       | -                         |
| RC0290              | Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)                                                                          | 2                       | 1                         |
| RCG010              | Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)                                                       | 7                       | 3                         |
| RCG020              | Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)                                                | 1                       | -                         |
| RCG030              | Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)                                                        | 33                      | 10                        |
| RCG040              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi                                                                | 2                       | -                         |
| RCG050              | Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie                                                 | 1                       | -                         |
| RCG060              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)                                      | 4                       | 1                         |
| RCG061              | Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)                                                         | 2                       | 1                         |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Esenzioni al 31.12.2025 | Di cui attestate nel 2025 |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|---------------------------|
| 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)                                                          | 6                       | 3                         |
| RCG074              | Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)                                                                                                                                                                                     | 1                       | -                         |
| RCG080              | Difetti da accumulo di lipidi                                                                                                                                                                                                                                                                      | 2                       | -                         |
| RCG093              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato (ORPHA79171; ORPHA285657; Disorder of cobalamin metabolism and transport; Disorder of folate metabolism and transport)                                                                                             | 1                       | -                         |
| RCG100              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro                                                                                                                                                                                                                                        | 21                      | 4                         |
| RCG110              | Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME                                                                                                                                                                                                                                       | 2                       | 1                         |
| RCG130              | Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)                                                                                                                                                                                                                                                       | 13                      | 5                         |
| RCG150              | Istiocitosi croniche                                                                                                                                                                                                                                                                               | 8                       | 5                         |
| RCG160              | Immunodeficienze primarie                                                                                                                                                                                                                                                                          | 11                      | 2                         |
| RCG161              | Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari                                                                                                                                                                                                                                                    | 12                      | 5                         |
| RCG162              | Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)                                                                                                                                                                                                               | 3                       | -                         |
| RD0010              | Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)                                                                                                                                                           | 4                       | -                         |
| RD0020              | Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)                                                                                                                                                                                                                | 6                       | 2                         |
| RD0030              | Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)                                                                                                                                                                                                                    | 2                       | 1                         |
| RD0040              | Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)                                                                                                                                                                                                                                                | 2                       | -                         |
| RD0070              | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)                                                                                                                                                                         | 14                      | 3                         |
| RD0081              | Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis )                                                                                                                                                                                                                                          | 4                       | -                         |
| RDG010              | Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)                                                                                                                                                                                                                            | 17                      | 5                         |
| RDG020              | Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR) | 127                     | 43                        |
| RDG030              | Piastrinopatie ereditarie                                                                                                                                                                                                                                                                          | 53                      | 19                        |
| RDG031              | Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche                                                                                                                                                                                                                                                        | 105                     | 53                        |
| RDG040              | Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)                                                                                                                                                                                       | 1                       | -                         |
| RDG050              | Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                                                                                                                                                                                                  | 39                      | 27                        |
| RDG051              | Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)                                                                                                                                                                                                                                        | 3                       | 1                         |
| RF0030              | Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)                                                                                                                                                                                                                                                       | 1                       | -                         |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                                              | Esenzioni al<br>31.12.2025 | Di cui<br>attestate nel<br>2025 |
|------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|---------------------------------|
| RF0090                 | Distonia di torsione idiopatica<br>(ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)                             | 11                         | 1                               |
| RF0100                 | Sclerosi laterale amiotrofica<br>(ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                             | 9                          | 1                               |
| RF0180                 | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante<br>(ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy) | 2                          | 1                               |
| RF0181                 | Neuropatia motoria multifocale<br>(ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)                                              | 1                          | -                               |
| RF0200                 | Vitreoretinopatia essudativa familiare<br>(ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)                             | 1                          | -                               |
| RF0230                 | Iridociclite eterocromica di Fuchs<br>(ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)                                 | 3                          | 1                               |
| RF0280                 | Cheratocono                                                                                                            | 76                         | 56                              |
| RF0320                 | Coroidite multifocale<br>(ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)                                              | 2                          | -                               |
| RF0330                 | Coroidite serpiginosa<br>(ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)                                                         | 1                          | -                               |
| RF0370                 | Fahr malattia di<br>(ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)                                              | 1                          | 1                               |
| RFG040                 | Malattie spinocerebellari                                                                                              | 2                          | -                               |
| RFG050                 | Atrofie muscolari spinali                                                                                              | 6                          | 2                               |
| RFG060                 | Neuropatie ereditarie                                                                                                  | 1                          | -                               |
| RFG070                 | Miopatie congenite ereditarie<br>(ORPHA97245; Congenital myopathy)                                                     | 3                          | 1                               |
| RFG080                 | Distrofie muscolari                                                                                                    | 13                         | 4                               |
| RFG090                 | Distrofie miotoniche<br>(ORPHA206647; Myotonic dystrophy)                                                              | 8                          | 4                               |
| RFG100                 | Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche                                                                         | 2                          | -                               |
| RFG101                 | Sindromi miasteniche congenite e disimmuni                                                                             | 17                         | 4                               |
| RFG110                 | Distrofie retiniche ereditarie                                                                                         | 2                          | -                               |
| RFG130                 | Degenerazioni della cornea                                                                                             | 3                          | 3                               |
| RFG140                 | Distrofie ereditarie della cornea                                                                                      | 6                          | 5                               |
| RFG150                 | Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche                                                                          | 2                          | -                               |
| RG0010                 | Endocardite reumatica                                                                                                  | 3                          | -                               |
| RG0020                 | Poliangioite microscopica<br>(ORPHA727; Microscopic polyangiitis)                                                      | 6                          | 3                               |
| RG0050                 | Granulomatosi eosinofilica con poliangite<br>(ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)                 | 8                          | 4                               |
| RG0060                 | Goodpasture sindrome di<br>(ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)                                       | 1                          | -                               |
| RG0070                 | Granulomatosi con poliangite<br>(ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)                                           | 2                          | -                               |
| RG0080                 | Arterite a cellule giganti<br>(ORPHA397; Giant cell arteritis)                                                         | 18                         | 5                               |
| RG0090                 | Takayasu malattia di<br>(ORPHA3287; Takayasu arteritis)                                                                | 1                          | -                               |
| RG0110                 | Budd-Chiari sindrome di<br>(ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)                                                            | 2                          | 1                               |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                          | Esenzioni al 31.12.2025 | Di cui attestate nel 2025 |
|---------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|---------------------------|
| RG0120              | Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)              | 1                       | -                         |
| RGG010              | Microangiopatie trombotiche                                                                                        | 16                      | 8                         |
| RH0011              | Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis) | 30                      | 11                        |
| RHG010              | Malattie interstiziali polmonari primitive                                                                         | 50                      | 20                        |
| RI0010              | Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi                                                                   | 6                       | 1                         |
| RI0030              | Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)                                                | 8                       | 1                         |
| RI0040              | Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)               | 4                       | 2                         |
| RI0050              | Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)                                         | 11                      | 4                         |
| RJ0040              | Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)                    | 3                       | 2                         |
| RJG010              | Tubulopatie primitive                                                                                              | 15                      | 4                         |
| RJG020              | Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)                                                | 38                      | 11                        |
| RL0030              | Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)                                                                             | 11                      | 1                         |
| RL0040              | Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)                                                                  | 16                      | 1                         |
| RL0050              | Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)                                           | 5                       | -                         |
| RL0060              | Lichen sclerosus et atrophicus                                                                                     | 567                     | 222                       |
| RL0080              | Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)               | 5                       | -                         |
| RL0090              | Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)                                                     | 3                       | 1                         |
| RM0010              | Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)                                                                         | 4                       | 2                         |
| RM0020              | Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)                                                                               | 14                      | 3                         |
| RM0021              | Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)                                             | 2                       | 1                         |
| RM0030              | Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)                                                     | 5                       | 1                         |
| RM0040              | Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)                                                             | 1                       | -                         |
| RM0050              | Fascite diffusa                                                                                                    | 1                       | 1                         |
| RM0110              | Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)                                                        | 4                       | 2                         |
| RM0120              | Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                                    | 58                      | 17                        |
| RM0121              | Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)                                                                          | 1                       | -                         |
| RN0100              | Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)                                                                      | 1                       | -                         |
| RN0160              | Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)                                     | 2                       | 1                         |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                                       | Esenzioni al 31.12.2025 | Di cui attestate nel 2025 |
|---------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|---------------------------|
| RN0190              | Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)                                                                    | 3                       | -                         |
| RN0200              | Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)                                                                                                       | 1                       | -                         |
| RN0330              | Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)                                                                                                  | 2                       | 1                         |
| RN0360              | Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)                                                                                                     | 1                       | -                         |
| RN0430              | Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)                                                                                                                 | 1                       | -                         |
| RN0550              | Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)                                                                                                                   | 4                       | -                         |
| RN0680              | Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)                                                                                                                  | 3                       | -                         |
| RN0710              | MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)                                                                                                                                | 3                       | -                         |
| RN0720              | MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)                                                                                                                                | 2                       | -                         |
| RN0760              | Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)                                                                                                   | 2                       | -                         |
| RN0850              | CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)                                                                                                                 | 1                       | -                         |
| RN0950              | Kartagener sindrome di (//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)                                                                                                | 5                       | 1                         |
| RN1010              | Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)                                                                                                                  | 1                       | -                         |
| RN1220              | Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)                                                                                                              | 2                       | -                         |
| RN1250              | Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)                                                                                                | 1                       | -                         |
| RN1270              | Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)                                                                                                              | 1                       | -                         |
| RN1310              | Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)                                                                                                      | 1                       | -                         |
| RN1330              | Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)                                                                                                 | 2                       | -                         |
| RN1360              | Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)                                                                                                                   | 17                      | 6                         |
| RN1510              | Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)                                                                                      | 4                       | 1                         |
| RN1720              | Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)                                                                                      | 3                       | -                         |
| RN1810              | Estrofia vescicale (ORPHA93930; Classic bladder exstrophy)                                                                                                      | 1                       | -                         |
| RNG020              | Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)                                                                             | 1                       | -                         |
| RNG050              | Condrodistrofie congenite                                                                                                                                       | 1                       | 1                         |
| RNG060              | Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica                                                                                                          | 2                       | -                         |
| RNG090              | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770) | 2                       | -                         |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                                     | Esenzioni al<br>31.12.2025 | Di cui<br>attestate nel<br>2025 |
|------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|---------------------------------|
| RNG092                 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale                  | 1                          | -                               |
| RNG100                 | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)    | 3                          | 2                               |
| RNG110                 | Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia) | 5                          | 2                               |
| RNG142                 | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici                                | 4                          | -                               |
| RNG251                 | Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni                               | 1                          | -                               |
| RNG261                 | Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)                             | 2                          | -                               |
| RNG264                 | Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario                              | 28                         | 10                              |
| RP0070                 | Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)                                 | 1                          | -                               |
| <b>Totale</b>          |                                                                                                               | <b>1.796</b>               | <b>651</b>                      |

## Registro Lombardo Malattie Rare Rapporto al 31 Dicembre 2025

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

### NOTE

I dati analizzati a cura del Centro di Coordinamento Regionale sono relativi all'accesso al Data Warehouse di Regione Lombardia effettuato il 18.05.2026.

Il Centro di Coordinamento non è responsabile di eventuali dati mancanti e/o incompleti.

### STORIA DELLE REVISIONI

*Prima redazione: Luglio 2026*

| Numero<br>Revisione | Data<br>revisione | Descrizione delle modifiche |
|---------------------|-------------------|-----------------------------|
|                     |                   |                             |