



Regione Lombardia

Sanità

*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle  
malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279*

# RLOMR

## REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

RAPPORTO N. 2

2009

A cura del:

**Centro di Coordinamento**



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI**

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





# RLOMR

## REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

RAPPORTO N. 2  
2009

A cura del:

***Centro di Coordinamento***

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI**  
Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*



# INDICE

1. INTRODUZIONE .....	5
2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO .....	9
3. IMPLEMENTAZIONE DEL REGISTRO DA PARTE DEI PRESIDI DI RIFERIMENTO .....	11
4. MALATI RARI E MALATTIE RARE CENSITE .....	15
5. BIBLIOGRAFIA .....	33
6. RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO .....	34



## 1. INTRODUZIONE

### LE MALATTIE RARE

Le malattie rare sono condizioni caratterizzate da una bassa prevalenza nella popolazione generale, non superiore ad 1 caso su 2000 abitanti secondo la definizione adottata dall'Unione Europea <sup>1</sup>.

Le malattie rare costituiscono un'area prioritaria di sanità pubblica non solo per le dimensioni del problema, ma anche per le complesse e gravose problematiche assistenziali e sociali che la rarità della patologia comporta per i pazienti, quali la difficoltà nell'ottenere una diagnosi tempestiva ed appropriata, la limitata disponibilità di terapie efficaci, le difficoltà di finanziamento della ricerca con un conseguente minore avanzamento delle conoscenze rispetto a quanto teoricamente possibile, la scarsità di informazioni affidabili e comprensibili, il notevole onere psicologico ed economico per le famiglie colpite.

Tutte queste problematiche possono essere difficilmente superate senza l'adozione di azioni specifiche da parte delle istituzioni.

### LA RETE NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE

In Italia, le malattie rare sono state indicate tra le priorità di sanità pubblica a partire dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 <sup>2</sup>. Specifiche iniziative di tutela, nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale <sup>3</sup>, sono state introdotte dal decreto ministeriale 279/2001 che ha istituito la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare e l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie (esenzione dal ticket), per un primo gruppo di malattie rare <sup>4</sup>.

L'elenco, per il quale sono previsti aggiornamenti periodici, comprende 284 malattie rare e 47 gruppi di malattie rare codificate in riferimento alla classificazione internazionale delle malattie ICD9-CM.

La Rete nazionale si compone di Presidi di riferimento e da Centri di Coordinamento, identificati dalle Regioni o da gruppi di Regioni associate per il corrispettivo territorio di competenza, risultando così strutturata in più Reti regionali o interregionali.

Al fine di consentire la programmazione sanitaria per le malattie rare e di effettuarne la sorveglianza, il decreto ministeriale 279/2001 ha istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il Registro Nazionale delle Malattie Rare. Il Registro Nazionale segue l'organizzazione della Rete nazionale per le malattie rare, risultando così strutturato in più registri regionali o interregionali.

## LA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

La Rete regionale per le malattie rare della Lombardia è attualmente costituita da 31 Presidi, da un Centro di Coordinamento e dalle 15 Aziende Sanitarie Locali (ASL) presenti sul territorio. I Presidi della Rete sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari (per es. di diagnosi genetica). Il ruolo di Centro di Coordinamento è stato affidato al Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò* dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, attivo già dai primi anni '90 nella ricerca, informazione e formazione per le malattie rare. Le ASL rappresentano i punti di contatto tra la Rete, i Medici di Assistenza Primaria, i servizi territoriali e il cittadino.

La Rete regionale si avvale, inoltre, di un organismo trasversale con funzioni di coordinamento operativo, discussione e condivisione di strategie comuni, denominato *Gruppo di Coordinamento Regionale*, ai cui lavori partecipano i rappresentanti di Regione, Centro di Coordinamento, Presidi, ASL e delle Associazioni di pazienti <sup>5</sup>.

## IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

La Lombardia ha attivato un proprio registro, il Registro Lombardo delle Malattie Rare (RLoMR). Da dicembre 2006 il RLoMR è implementato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato (Sistema Malattie Rare) che opera nell'ambito del sistema informativo *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario* (CRS-SISS). La piattaforma CRS-SISS fornisce l'infrastruttura di base per la sicurezza, l'identificazione certa di operatori e assistiti, la firma elettronica e l'integrazione di flussi clinici e amministrativi.

L'implementazione del RLoMR viene svolta dai medici dei Presidi previa autenticazione al sistema CRS-SISS. I dati raccolti comprendono informazioni anagrafiche, assistenziali, demografiche e cliniche (diagnosi, modalità di diagnosi e informazioni relative all'eventuale terapia farmacologica). La gestione dei dati del RLoMR è un compito del Centro di Coordinamento che provvede alla loro validazione ed analisi, alla produzione di rapporti e all'invio del dataset minimo (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) <sup>6</sup> all'Istituto Superiore di Sanità.

Il RLoMR costituisce uno strumento fondamentale per lo studio dell'epidemiologia delle malattie rare, per promuovere il confronto tra gli specialisti, per la valutazione dell'efficacia e dei costi e per la programmazione delle iniziative di sanità pubblica, anche a livello nazionale attraverso l'attiva collaborazione con il Registro Nazionale.



## MALATTIE RARE SORVEGLIATE DAL REGISTRO

La Rete per le malattie rare sorveglia, attualmente, un primo gruppo di condizioni indicate nell'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001.

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 equivale 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 1 al decreto ministeriale 279/2001 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio della Rete, autorizzato per il percorso diagnostico e terapeutico di 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 <sup>3</sup> e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare interpretazioni non uniformi dei codici di gruppo il *Gruppo di Coordinamento Regionale* ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio della Rete autorizzato per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. Dopo ogni aggiornamento l'elenco delle malattie rare viene diffuso tra gli specialisti dei Presidi della Rete e pubblicato sul sito web del Centro di Coordinamento (<http://malattierare.marionegri.it/>).

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete regionale, al 31 dicembre 2009, sono uniformemente riconosciute ai sensi del decreto ministeriale 279/2001, 588 diverse condizioni a bassa prevalenza.

Di queste, dieci non sono, tuttavia, attualmente sorvegliate dal RLoMR: la celiachia e la sindrome di Down in quanto, pur essendo identificate da un codice di malattia rara, non hanno una prevalenza nella popolazione minore o uguale a 1 caso ogni 2000 abitanti; il morbo di Hansen (RA0010) in quanto una specifica normativa <sup>7</sup> identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo; infine, la sindrome di Chiray Foix (RN0070), la sindrome di Filippi (RN0380), la sequenza sirenomelica (RN0440), la sindrome cerebro-costomandibolare (RN0450), la

sindrome femoro-facciale (RN0460), la sindrome Rieger (RN1050) e la sindrome di Levy-Hollister (RN1540) – tutte condizioni ultra-rare, con pochi casi descritti nella letteratura scientifica internazionale – per le quali, ad oggi, non sono stati individuati dei Presidi di riferimento nel territorio regionale.

#### I RAPPORTI SUL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

I rapporti sull'attività del RLoMR descrivono i dati archiviati dai medici dei Presidi di riferimento per mezzo dell'applicativo Sistema Malattie Rare e validati dagli operatori del Centro di Coordinamento.

I rapporti possono essere consultati e scaricati dal sito web del Centro di Coordinamento (<http://malattierare.marionegri.it/>).

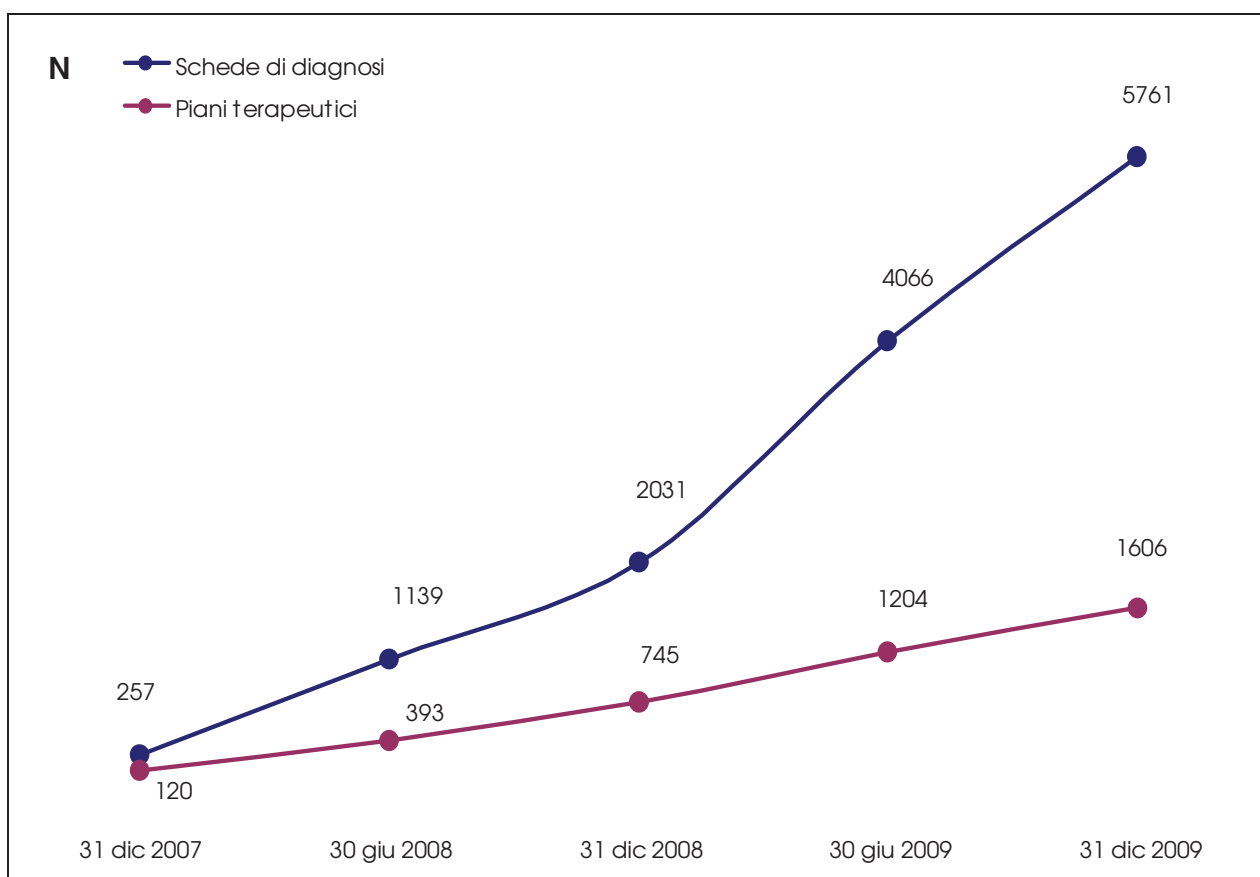
Il presente rapporto illustra i dati archiviati e validati al 31 dicembre 2009.

## 2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO

Al 31 dicembre 2009, il RLoMR contiene 5761 schede di diagnosi di malattia rara archiviate e validate e 1606 piani terapeutici archiviati e validati (tabella 1 e figura 1).

**Tabella 1 e Figura 1.** Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, archiviati e validati, dall'introduzione dell'applicativo Sistema Malattie Rare al 31 dicembre 2009.

Periodo		Schede di diagnosi nel periodo	Totale schede a fine periodo	Piani terapeutici nel periodo	Totale piani a fine periodo
18 dic 2006	31 dic 2007	257	257	120	120
1 gen 2008	30 giu 2008	882	1139	273	393
1 lug 2008	31 dic 2008	892	2031	352	745
1 gen 2009	30 giu 2009	2035	4066	459	1204
1 lug 2009	31 dic 2009	1695	5761	402	1606



Nel secondo semestre del 2009 l'attività del RLoMR in termini di schede di diagnosi archiviate e validate è stata inferiore (-17%) rispetto a quella del semestre precedente; considerando, invece, l'intera annualità si evidenzia come l'attività di censimento dei casi di malattia rara sia più che raddoppiata (+210%) rispetto al 2008.

Le 5761 schede di diagnosi censiscono 5739 casi di malattia rara in 5731 pazienti; 30 pazienti sono infatti stati inseriti per due volte nel RLoMR (ed hanno pertanto due schede di diagnosi ciascuno); di questi, 22 hanno ricevuto la medesima diagnosi, mentre 8 hanno ricevuto la diagnosi di due malattie rare.

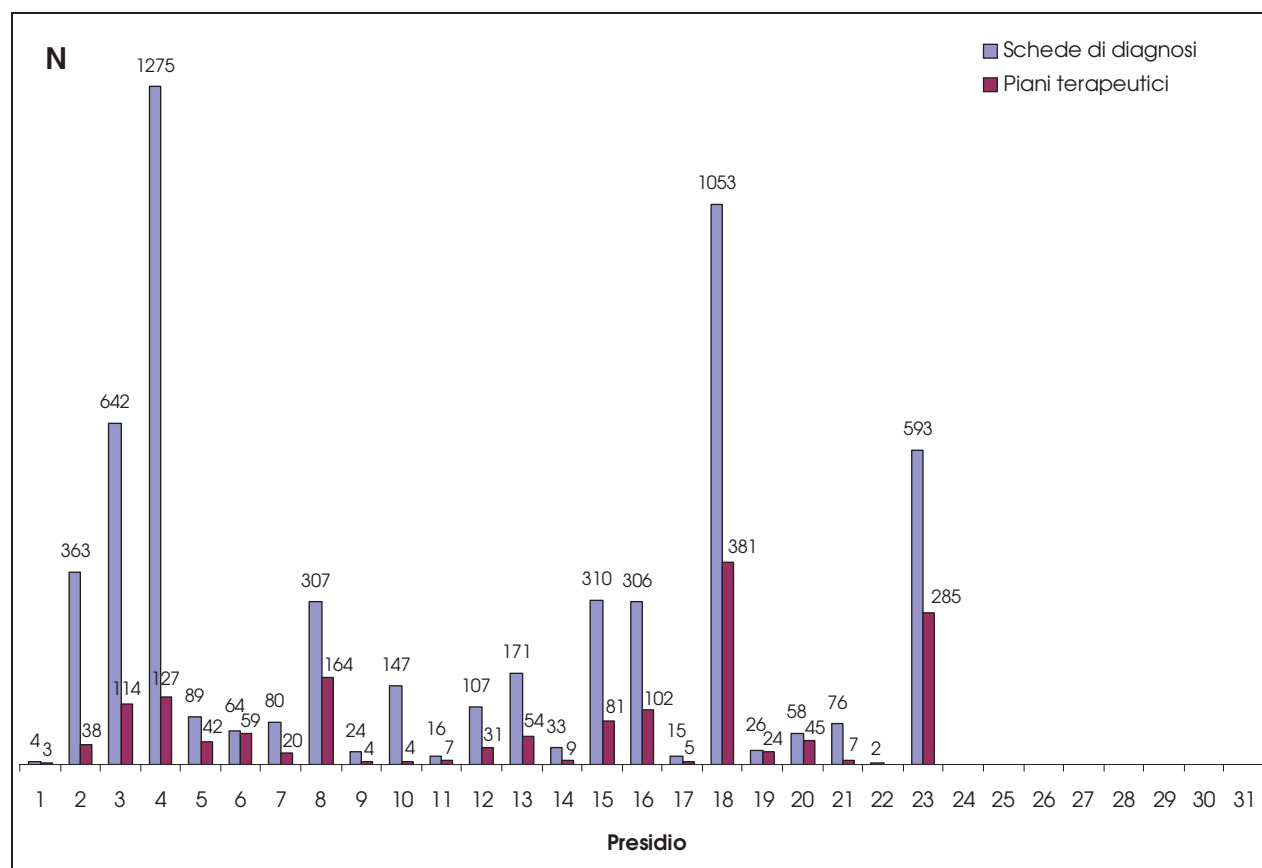
### 3. IMPLEMENTAZIONE DEL REGISTRO DA PARTE DEI PRESIDII DI RIFERIMENTO

L'attività di censimento svolta da ciascun Presidio della Rete in termini di schede di diagnosi e di piani terapeutici archiviati e validati al 31 dicembre 2009, è riportata in tabella 2 e illustrata in figura 2.

**Tabella 2.** Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, archiviati e validati, per ciascun Presidio, al 31 dicembre 2009. Cod = codice assegnato al Presidio in figura 2, 3, 4, 7 e 8; PT = piani terapeutici; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

Cod	Presidio della Rete	Schede	PT
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (MI)	4	3
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (MI)	363	38
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (PV)	642	114
4	Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena (MI)	1275	127
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (VA)	89	42
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (VA)	64	59
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (VA)	80	20
8	AO Spedali Civili di Brescia (BS)	307	164
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona (CR)	24	4
10	AO Ospedale Maggiore di Crema (CR)	147	4
11	AO Sant'Anna di Como (CO)	16	7
12	AO Ospedale di Lecco (LC)	107	31
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo (BG)	171	54
14	AO Carlo Poma di Mantova (MN)	33	9
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco (MI)	310	81
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (MI)	306	102
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento – PP.OO. Buzzi e CTO (MI)	15	5
18	AO San Paolo - Polo Universitario (MI)	1053	381
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (MI)	26	24
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo (MI)	58	45
21	AO Ospedale Civile di Legnano (MI)	76	7
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (MI)	2	0
23	AO San Gerardo di Monza (MB)	593	285
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (MI)	0	0
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di Pavia - via Boezio) (PV)	0	0
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (LC)	0	0
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (PV)	0	0
28	Ospedale San Giuseppe (MI)	0	0
29	IRCCS San Raffaele (MI)	0	0
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano (MI)	0	0
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (MI)	0	0
<b>Totale schede e piani terapeutici</b>		<b>5761</b>	<b>1606</b>

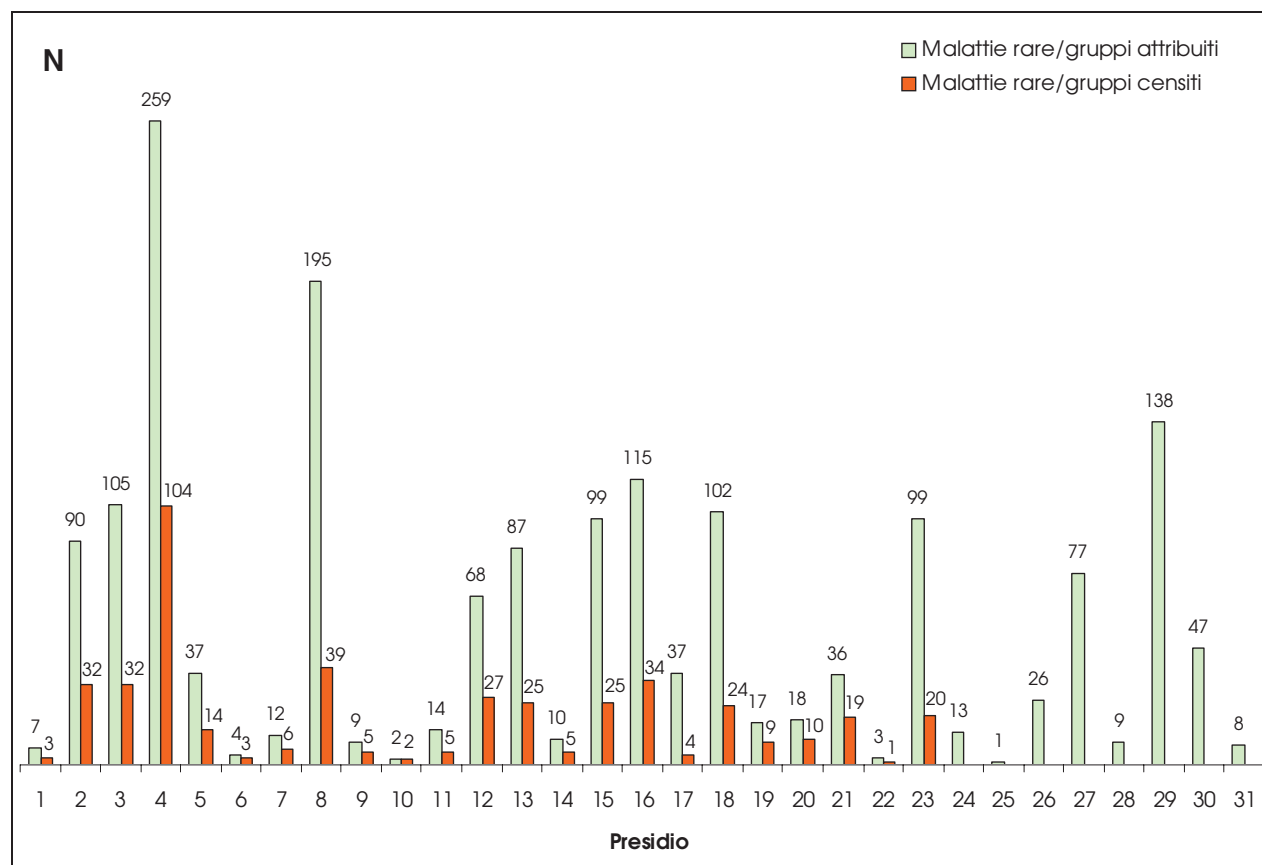
**Figura 2.** Schede di diagnosi e piani terapeutici, archiviati e validati, per ciascun Presidio.



Al 31 dicembre 2009, i Presidi identificati con i numeri dal 24 al 31 non hanno ancora iniziato l'attività di registrazione per mezzo dell'applicativo Sistema Malattie Rare; inoltre, nel secondo semestre del 2009, non hanno contribuito all'implementazione del RLoMR i seguenti Presidi precedentemente attivi: la Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano e l'Azienda Ospedaliera Sant'Anna di Como.

Il numero assoluto di casi di malattia rara che ciascun Presidio può censire dipende da più fattori, alcuni dei quali non sono né misurabili né stimabili; innanzitutto, ciascun Presidio segue un numero diverso di condizioni: otto grandi centri garantiscono il percorso diagnostico-terapeutico per più di 90 malattie rare o gruppi di malattie rare, mentre gli altri sono di riferimento, ciascuno, per un numero più limitato di condizioni (vedi figura 3); anche il range di prevalenza (numero di casi nella popolazione) delle malattie rare è molto ampio; il RLoMR censisce, infatti, sia condizioni ultra-rare (con meno di 1 caso ogni milione di abitanti) sia condizioni con una prevalenza prossima ad 1 caso ogni 2000 abitanti; il bacino di utenza di ciascun Presidio, per ciascuna delle malattie rare seguite,

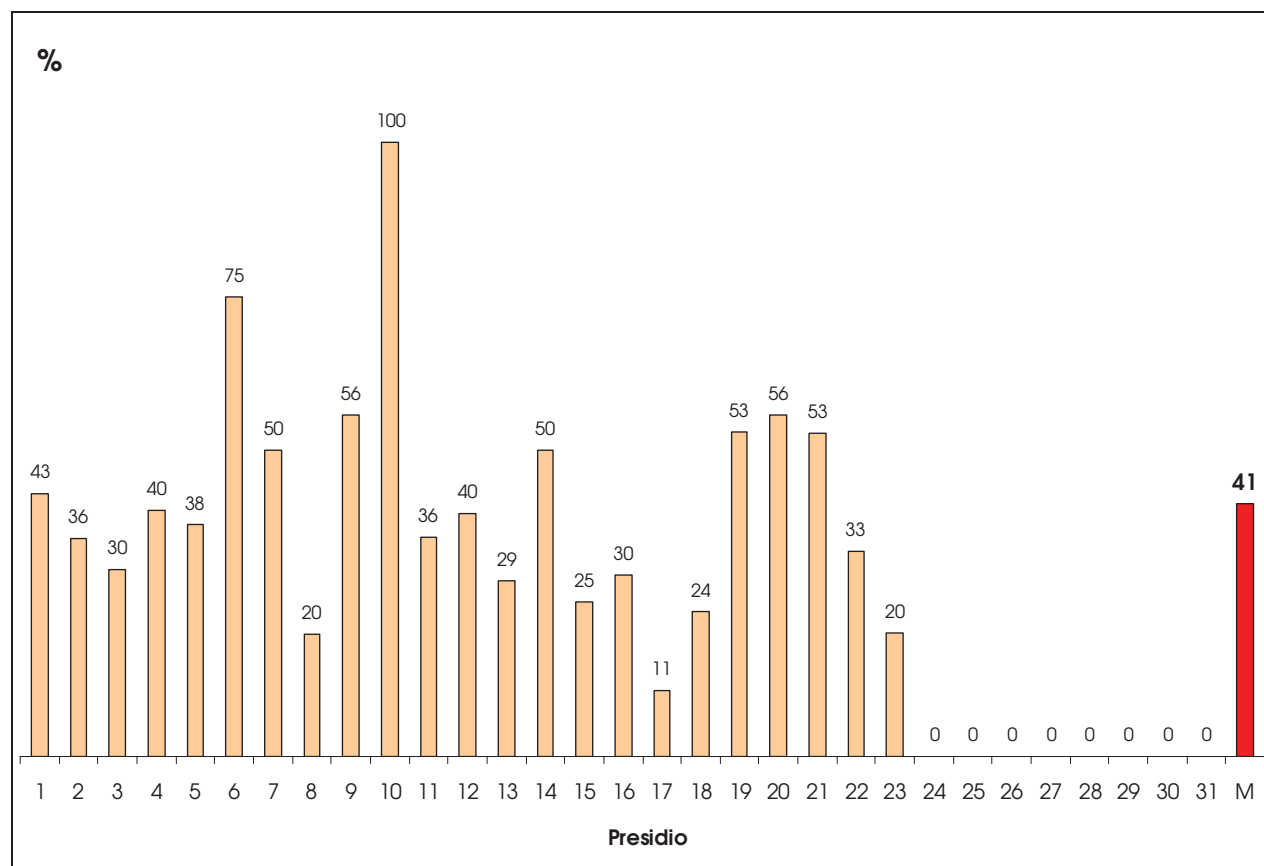
**Figura 3.** Numero complessivo di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici esenzione) attribuiti a ciascun Presidio <sup>5</sup> e numero degli stessi per cui è stato censito almeno un caso.



può avere dimensioni diverse: locali, regionali, nazionali o internazionali; infine, vi è una significativa disomogeneità sia nell'accessibilità e nell'efficienza dell'applicativo Sistema Malattie Rare tra i vari Presidi, sia nel suo utilizzo da parte degli specialisti nell'ambito di ciascun Presidio. L'attività di censimento svolta da ciascun Presidio in termini di numero assoluto di schede di diagnosi e di piani terapeutici archiviati e validati è, pertanto, unica e non può essere confrontata direttamente con quella degli altri Presidi.

Il contributo degli specialisti all'implementazione del RLoMR nell'ambito di ciascun Presidio può essere dedotto indirettamente analizzando le condizioni censite; le malattie rare sono infatti clinicamente eterogenee e afferiscono a più branche della medicina; la mancata segnalazione di patologie che si riferiscono alla medesima branca suggerisce, pertanto, una criticità dell'attività di censimento in quell'area specialistica.

**Figura 4.** Rapporto, espresso in percentuale, tra il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici esenzione) per cui è stato censito almeno un caso e il numero complessivo degli stessi attribuito al Presidio <sup>5</sup>. M = percentuale media di condizioni censite, rispetto al totale attribuito, nei Presidi della Rete regionale (sono stati esclusi dal calcolo della media i Presidi da 24 a 31).



Le figure 3 e 4, pur non entrando nel dettaglio della categoria di appartenenza delle malattie rare censite, evidenziano come la maggior parte dei centri abbia finora censito solo una parte delle condizioni per cui sono stati identificati come Presidi di riferimento, in media il 41%, escludendo quei Presidi che non hanno ancora utilizzato l'applicativo Sistema Malattie Rare. Il non censimento di una o più delle malattie rare attribuite può dipendere da più fattori quali la mancata osservazione di nuovi casi o il mancato o inefficace accesso all'applicativo Sistema Malattie Rare. Questo ultimo aspetto può dipendere, a sua volta, da problemi di tipo organizzativo (efficacia del coordinamento intrapresidio nel coinvolgere gli specialisti interessati alle malattie rare) e/o di tipo strutturale (complessità del sistema informatico aziendale e possibili conflitti con il sistema informativo CRS-SISS, presenza o meno di postazioni di lavoro dedicate, efficacia degli interventi di manutenzione).



#### 4. MALATI RARI E MALATTIE RARE CENSITE

La distribuzione dei 5731 pazienti censiti dal RLoMR per età al momento del censimento e per sesso è riportata in tabella 3 e illustrata in figura 5.

L'istogramma in figura 5 mostra una forma a base allargata e un andamento bimodale, con un primo picco nella terza infanzia per i maschi e nel periodo pre-adolescenziale per le femmine, ed un secondo picco comune ad entrambi i sessi nell'età adulta, tra i 40 ed i 44 anni. Il sesso prevalente è quello femminile (rapporto maschi/femmine = 1:1,1).

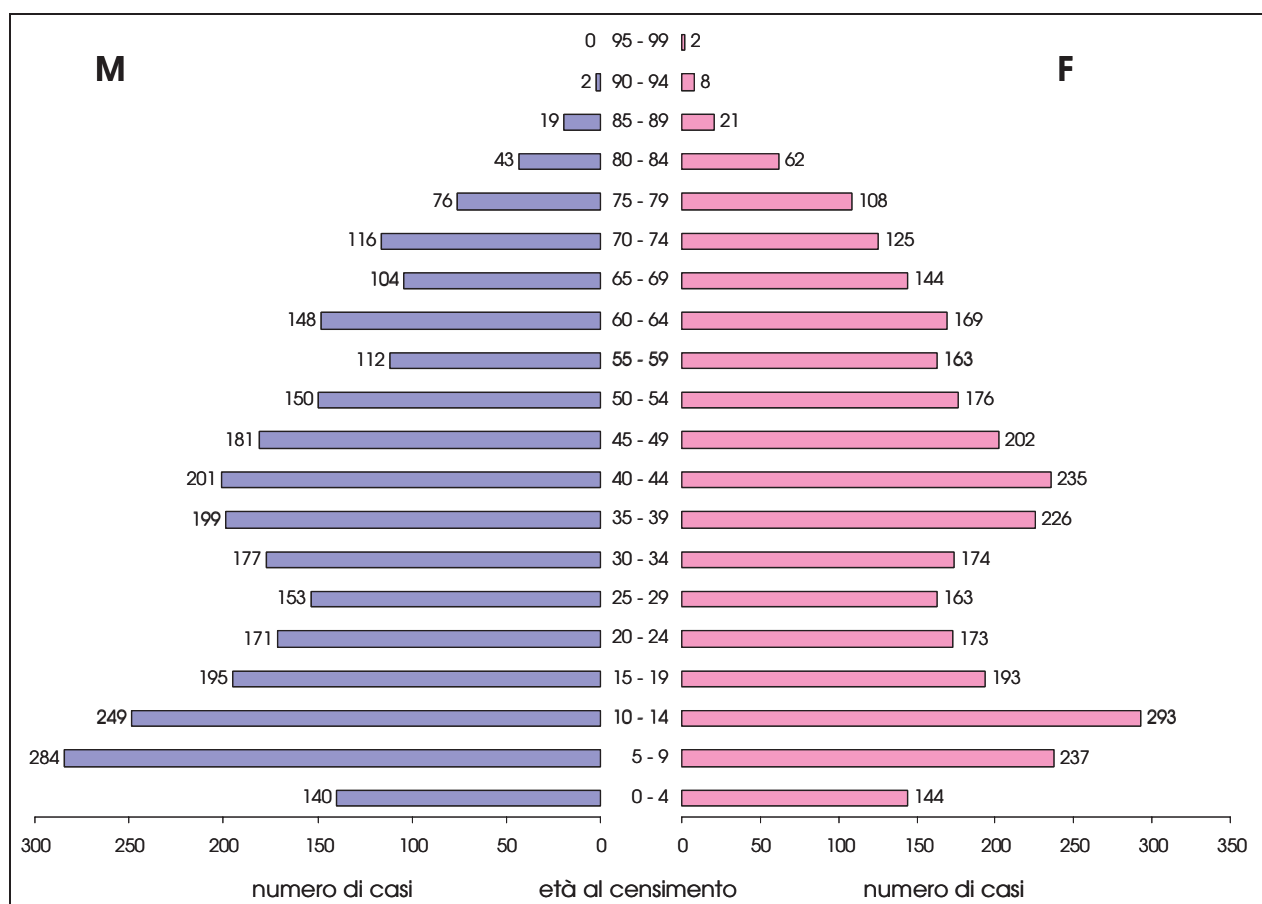
La popolazione di riferimento del RLoMR è costituita dai pazienti assistiti dai Presidi della Rete, affetti da una delle condizioni rare sorvegliate; Il RLoMR censisce, pertanto, sia i pazienti residenti in Lombardia che gli assistiti extra-regionali.

La distribuzione dei pazienti residenti in Lombardia in base all'ASL di residenza è riportata in tabella 4 e illustrata in figura 6.

I pazienti non residenti in Lombardia rappresentano, al 31 dicembre del 2009, il 15% della casistica del RLoMR. Provengono da tutte le altre regioni italiane, con una prevalenza di quelle confinanti (il 46% risiede in Piemonte, Veneto ed Emilia Romagna) e di quelle meridionali e insulari (il 28% risiede in Campania, Molise, Puglia, Basilicata, Calabria, Sicilia e Sardegna) (tabella 5).

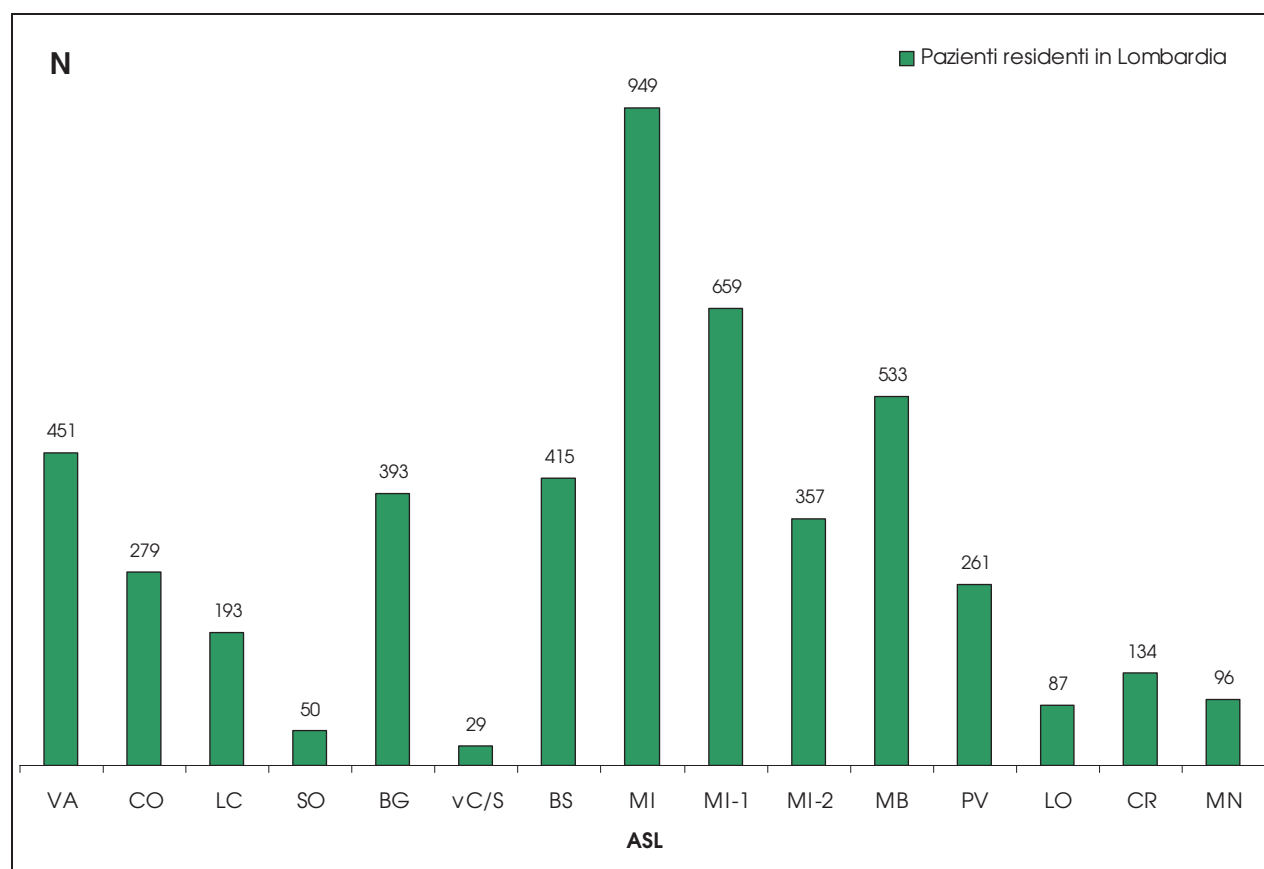
**Tabella 3 e Figura 5.** Distribuzione dei pazienti censiti dal RLoMR al 31 dicembre 2009, per età al momento del censimento e per sesso.

Fascia di età	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 - 9	424	381	7,4	6,6
10 - 19	444	486	7,7	8,5
20 - 29	324	336	5,6	5,9
30 - 39	376	400	6,6	7,0
40 - 49	382	437	6,7	7,6
50 - 59	262	339	4,6	5,9
60 - 69	252	313	4,4	5,5
70 - 79	192	233	3,3	4,1
80 - 89	62	83	1,1	1,4
≥ 90	2	10	< 0,1	0,2
<b>Totale</b>	<b>2720</b>	<b>3018</b>	<b>47,4</b>	<b>52,6</b>



**Tabella 4 e Figura 6.** Distribuzione dei pazienti con malattia rara residenti in Lombardia, per ASL di appartenenza. Cod = codice assegnato all'ASL in figura 6.

<b>Cod</b>	<b>Azienda Sanitaria Locale</b>	<b>Numero di pazienti censiti</b>
VA	ASL Varese	451
CO	ASL Como	279
LC	ASL Lecco	193
SO	ASL Sondrio	50
BG	ASL Bergamo	393
vC/S	ASL Vallecamonica e Sebino	29
BS	ASL Brescia	415
MI	ASL Città di Milano	949
MI-1	ASL Provincia di Milano 1	659
MI-2	ASL Provincia di Milano 2	357
MB	ASL Monza e Brianza	533
PV	ASL Pavia	261
LO	ASL Lodi	87
CR	ASL Cremona	134
MN	ASL Mantova	96
<b>Totale</b>		<b>4886</b>



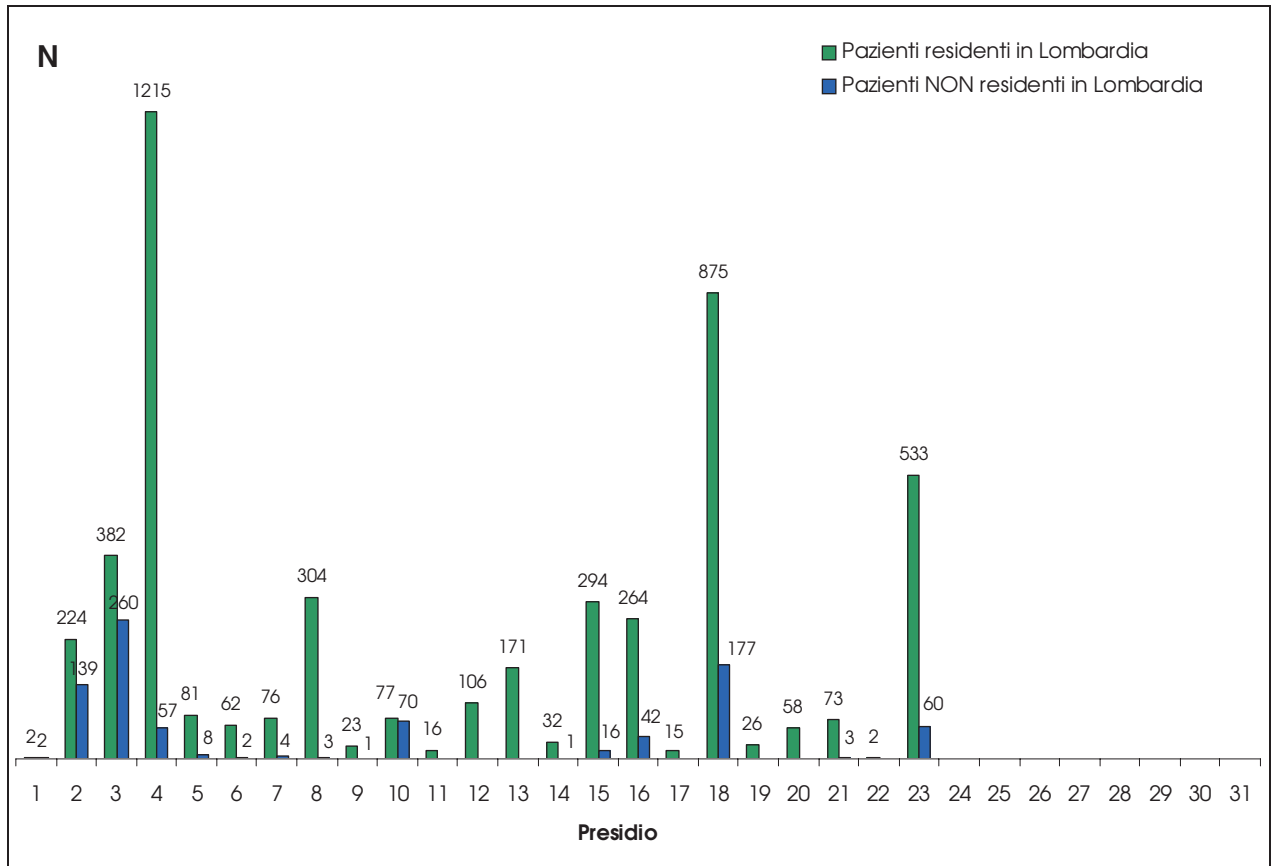
**Tabella 5.** Pazienti censiti dal RLoMR in base alla regione di appartenenza.

Regione	Popolazione residente <sup>8</sup>	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
Piemonte	4.442.427	162	19
Emilia Romagna	4.369.092	151	18
Veneto	4.907.816	78	9
Puglia	4.082.607	76	9
Sicilia	5.041.993	62	7
Toscana	2.008.955	50	6
Liguria	5.822.360	41	5
Lazio	1.671.937	36	4
Calabria	589.448	36	4
Campania	320.482	35	4
Trentino Alto Adige	127.721	20	2
Marche	3.726.309	19	2
Abruzzo	1.616.571	19	2
Friuli Venezia Giulia	5.664.714	16	2
Sardegna	1.025.898	14	2
Umbria	1.575.934	11	1
Basilicata	1.338.183	11	1
Valle d'Aosta	1.233.723	5	1
Molise	899.550	3	0
<b>Totale extra-regionali</b>	<b>50.465.720</b>	<b>845</b>	<b>100</b>
Lombardia	9.810.126	4886	
<b>Totale generale</b>	<b>60.275.846</b>	<b>5731</b>	

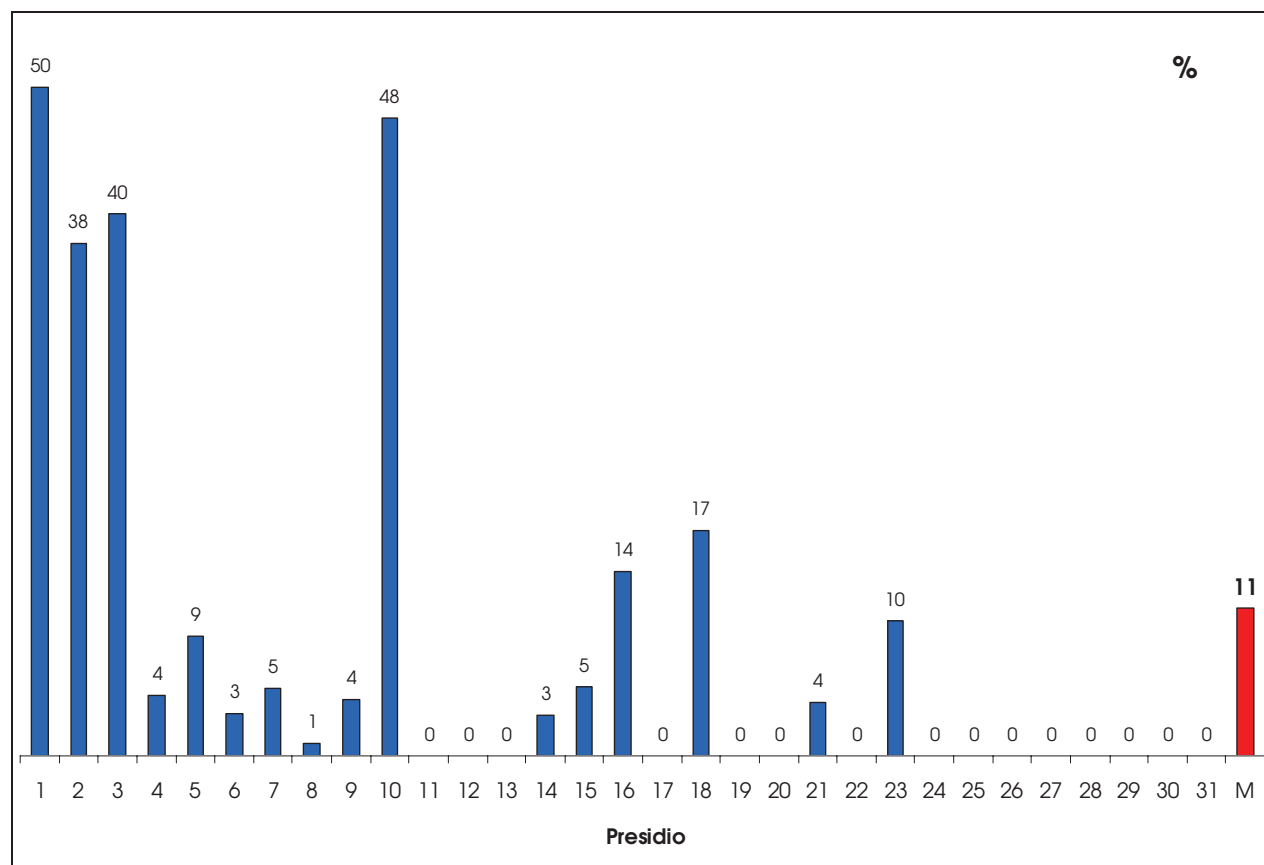
La figura 7 mostra la distribuzione dei pazienti censiti dal RLoMR per Presidio di riferimento, con distinzione, per ciascuna casistica, tra residenti e non residenti in Lombardia.

La figura 8 mostra come, in media, gli assistiti con malattia rara non residenti in Lombardia rappresentino l'11% della casistica di ciascun Presidio (sono stati esclusi dal calcolo della media quei Presidi che non hanno ancora utilizzato l'applicativo Sistema Malattie Rare).

**Figura 7.** Pazienti censiti da ciascun Presidio, con distinzione tra residenti e non residenti in Lombardia.



**Figura 8.** Percentuale di pazienti NON residenti in Lombardia per ciascun Presidio. M = percentuale media di pazienti non residenti in Lombardia nelle casistiche dei Presidi della Rete regionale (sono stati esclusi dal calcolo della media i Presidi da 24 a 31).



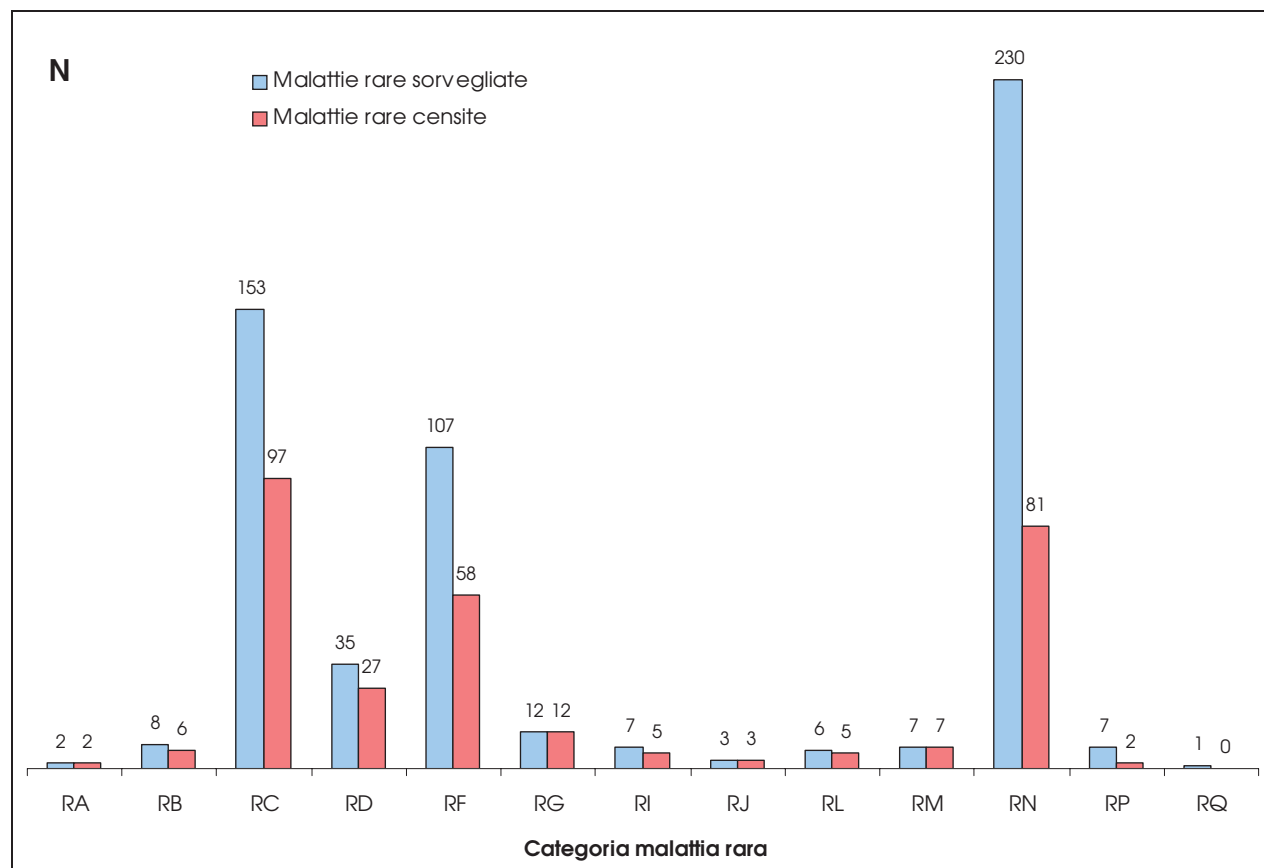
Al 31 dicembre 2009, le condizioni rare per cui è stato censito almeno un caso sono 305; tale valore corrisponde al 53% del numero complessivo delle condizioni sorvegliate dal RLoMR (tabella 6 e figura 9).

Le prime dieci condizioni rare, per numero di casi censiti, sono riportate in tabella 7; queste condizioni rendono conto di quasi il 40% di tutti i casi censiti dal RLoMR che, complessivamente ammontano a 5739; per il 24% di questi è stato redatto, da parte degli specialisti dei Presidi, almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione dei farmaci) (figura 10).

In tabella 8 è riportata una sintesi dei dati raccolti dal RLoMR per tutte le condizioni rare censite al 31 dicembre 2009.

**Tabella 6 e Figura 9.** Numero di malattie rare sorvegliate (dettaglio alla malattia rara afferente) dal RLoMR e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

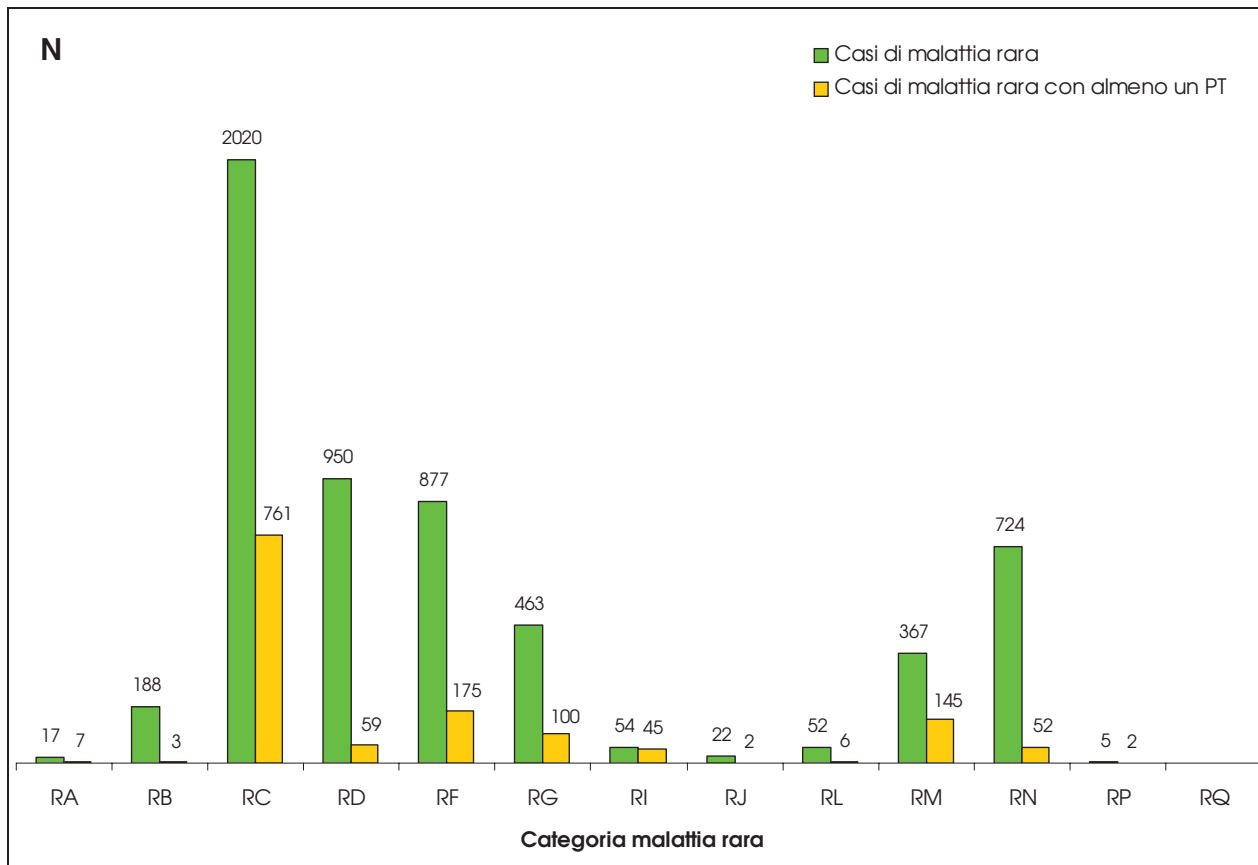
CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Codice ICD9-CM	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	2	2
RB	Tumori	140 – 239	8	6
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	153	97
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	35	27
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	107	58
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	12	12
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	7	5
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	3	3
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	6	5
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	7	7
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	230	81
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	2
RQ	Sintomi, segni e stati morbosì mal definiti	780 – 799	1	0
<b>Totale condizioni sorvegliate e censite</b>			<b>578</b>	<b>305</b>



**Tabella 7.** Le prime dieci condizioni rare, per numero di casi censiti, al 31 dicembre 2009.

Codice esenzione	Condizione rara	Numero di casi censiti	% del totale dei casi censiti
RCG040	Iperfenilalaninemia	539	9,4
RDG010	Talassemie	311	5,4
RMG010	Connettiviti indifferenziate	277	4,8
RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	215	3,7
RN1320	Sindrome di Marfan	195	3,4
RBG010	Neurofibromatosi Tipo 1	173	3,0
RCG100	Emocromatosi ereditaria	155	2,7
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	146	2,5
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	146	2,5
RDG020	Emofilia A	129	2,2
<b>Totale</b>		<b>2286</b>	<b>39,8</b>

**Figura 10.** Casi di malattia rara censiti dal RLoMR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza (conteggio alla malattia rara afferente).





**Tabella 8.** Sintesi dei dati raccolti dal RLoMR per le condizioni rare censite al 31 dicembre 2009 (1/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	15	13	2	47	27	53	11	53	35	70	57	12	59	35	72	61	13	63	37	80
	RA0030	LYME MALATTIA DI	2	1	1	0	0	50	14	50	36	64	50	14	50	36	64	50	14	50	36	64
	RB0010	WILMS TUMORE DI	2	1	1	0	0	3	1	3	1	4	3	1	3	1	4	6	1	6	5	8
	RB0020	RETINOBLASTOMA	6	1	5	0	0	3	4	1	0	9	3	4	1	0	9	5	4	5	1	9
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	1	1	0	0	100	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	2	0	2	100	0	41	1	41	40	42	41	1	41	41	42	44	3	44	41	47
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	173	86	87	0	2	4	8	0	0	56	14	15	6	0	68	21	17	15	1	70
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	4	2	2	25	25	33	16	37	8	51	34	17	37	8	54	43	9	43	34	55
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	2	1	1	50	0	16	1	16	15	18	19	2	19	17	20	22	1	22	21	23
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	2	12	9	14
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	146	17	129	21	2	8	1	8	1	11	8	1	8	2	11	10	2	10	2	13
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	110	19	91	36	5	59	13	59	27	91	61	12	62	27	91	67	12	70	29	92
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	2	0	2	0	0	36	1	36	35	36	45	5	45	40	50	51	2	51	49	53
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	75	38	37	89	31	18	13	16	0	51	20	13	16	2	52	36	15	39	6	62
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	7	5	2	57	0	21	20	20	0	57	27	19	27	1	57	43	19	48	12	68
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	16	0	16	16	16
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	68	38	30	7	32	37	20	40	0	74	41	21	45	0	74	45	20	49	6	77
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	42	24	18	45	5	37	12	35	15	77	40	13	38	16	78	44	12	42	23	79
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	10	7	3	50	0	7	12	0	0	34	9	13	3	0	38	19	14	15	4	44
	RCG010	CONN SINDROME DI	2	1	1	100	0	37	11	37	26	48	56	8	56	48	64	70	5	70	64	75
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	44	11	33	70	14	23	15	26	0	69	29	16	29	2	69	35	16	35	4	77
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	2	1	1	100	0	50	9	50	41	58	54	5	54	49	58	63	6	63	56	69
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	33	15	18	36	0	4	4	5	0	14	6	5	7	0	15	11	7	10	0	30
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	1	1	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	31	0	31	31	31	41	0	41	41	41
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	9	2	7	67	11	8	15	1	0	41	9	14	1	0	41	15	14	7	1	42
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	2	1	1	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	6	8	1	14

Tabella 8 (2/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	ALBINISMO	4	3	1	0	25	0	0	0	0	0	1	1	0	2	16	13	1	38		
	RCG040	ALCAPTONURIA	8	6	2	75	0	7	11	0	0	30	32	19	34	0	43	48	20	63		
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	1	1	1	1	1	1	0	1	2	0	2	2	2		
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1		
	RCG040	CISTINURIA	29	15	14	76	0	20	12	20	0	48	25	14	26	1	41	42	11	69		
	RCG040	FENILCHETONURIA	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0		
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	2	2	0	50	100	2	0	2	1	2	16	6	16	10	27	2	25	29		
	RCG040	IPERFENILANINEMIA	539	281	258	44	13	0	0	0	0	0	1	4	0	38	13	11	9	54		
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14		
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	15	0	15	15		
	RCG040	IPERPROLINEMIA	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	13	0	13	13		
	RCG040	LOWE SINDROME DI	2	2	0	0	50	0	0	0	0	0	4	2	4	6	6	4	2	10		
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPO DI ACERO	15	7	8	80	40	0	1	0	0	2	1	4	0	17	13	7	14	24		
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	9	4	5	78	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	6	4	2	24		
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	7	3	4	100	43	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	0	9		
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	1	15	4	15	11	17	4	17	21		
	RCG040	OMOCISTINURIA	9	5	4	89	11	17	17	13	0	54	22	18	17	0	32	17	30	63		
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	50	0	7	1	7	6	8	12	4	12	8	15	4	15	19		
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	2	6	3	4	10		
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	28	20	28	8	35	15	35	50		
	RCG040	TIROSINEMIA	7	3	4	71	14	1	1	0	0	3	3	3	2	1	27	11	30	39		
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	5	7	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	32	14	14	10	53		
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	3	3	0	67	0	4	4	2	1	9	6	4	3	12	6	4	4	12		
	RCG050	CITRULLINEMIA	9	5	4	89	33	9	16	1	0	39	9	15	1	39	16	13	10	39		
1	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	6	7	13		
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	17	7	10	71	24	11	19	2	0	62	12	18	3	0	27	17	22	62		
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	25	0	25	25		
	RCG060	GALATTOSEMIA	18	11	7	50	22	0	0	0	0	0	0	1	0	2	20	11	20	46		
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	34	18	16	59	18	0	1	0	0	3	5	10	1	40	18	12	16	46		
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	14	8	12	25		
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	8	6	2	75	25	14	13	10	0	40	26	21	23	0	33	24	32	61		

Tabella 8 (3/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	11	6	5	82	55	1	2	0	0	7	4	5	1	0	15	17	11	16	1	37
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	4	1	3	0	0	25	22	16	6	62	31	23	25	7	69	39	22	38	10	72
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	4	2	4	1	6	15	2	15	13	17
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 8	2	1	1	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	2	11	7	11	3	18
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 9	2	2	0	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	9	1	9	8	10
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	18	5	13	72	11	1	1	0	0	3	9	9	4	0	30	15	9	13	2	30
	RCG060	MANNOSIDOSI	6	4	2	67	33	2	1	3	0	4	14	6	15	4	21	30	9	27	20	44
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	4	2	2	50	50	4	6	1	0	14	6	8	2	0	19	21	13	23	1	37
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	5	2	3	40	20	5	5	2	0	14	9	11	5	0	31	17	12	22	1	34
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	7	4	3	71	0	2	3	0	0	10	7	12	2	0	37	11	11	6	2	38
1	RCG070	DIST. DEL METAB. INTERMEDIO DEGLI AC. GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	11	10	1	0	0	29	9	28	15	42	39	7	41	27	51	39	7	41	27	51
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	2	1	1	100	0	16	2	16	14	18	18	1	18	17	18	19	1	19	18	20
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	33	5	31	28	40	38	12	31	28	55	38	12	31	28	55
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	2	1	1	100	0	10	1	10	9	11	11	2	11	9	13	11	2	11	9	13
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	22	11	11	41	14	15	17	8	0	65	21	17	15	3	65	27	17	22	7	65
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	5	2	3	80	20	18	20	13	1	57	23	21	14	1	58	27	19	23	7	60
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	2	1	1	0	0	4	3	4	1	7	5	4	5	1	10	9	8	9	1	17
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	37	0	37	37	37
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15	6	7	1	1	16
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	10	2	9	7	13	11	2	10	9	13	16	2	17	13	18
1	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	155	125	30	1	1	45	14	43	7	78	47	14	46	7	78	54	15	54	8	89
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	10	9	1	0	0	43	12	42	21	68	43	12	43	22	68	47	9	44	33	69
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	5	0	5	0	0	38	11	37	22	58	38	11	37	22	58	39	11	37	22	58
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	25	22	3	4	0	51	9	52	32	70	51	9	52	32	70	66	10	65	40	85
	RCG110	PROTOPORFIRIA	4	2	2	0	0	3	1	3	2	4	17	11	17	2	31	31	6	32	22	38
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	2	2	0	100	50	0	0	0	0	0	12	9	12	3	21	30	1	30	29	31
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	215	128	87	23	62	52	19	56	0	84	55	16	59	7	86	57	16	60	7	87

Tabella 8 (4/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	15	5	10	40	60	1	2	1	0	7	4	8	1	1	33	15	13	10	1	41
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	19	19	0	74	32	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	6	11	2	27
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	8	5	3	38	38	3	4	2	0	12	5	3	4	2	12	16	6	18	5	22
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	9	5	4	22	22	2	1	2	0	4	3	3	2	0	10	19	10	15	8	35
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	4	2	2	75	50	0	0	0	0	1	2	1	2	1	5	6	2	7	3	7
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	54	30	24	4	50	28	17	25	0	78	29	17	27	0	79	37	16	36	4	83
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	15	0	15	15	15
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	13	10	3	0	0	6	11	1	0	41	8	11	5	0	41	20	10	20	2	44
	RCG160	DIGEOGE SINDROME DI	8	3	5	0	0	0	0	0	0	0	8	5	7	0	15	11	5	12	2	18
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	21	8	13	0	19	30	22	23	1	65	34	22	27	4	76	37	20	27	5	76
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	6	3	3	0	0	4	6	1	0	17	11	11	5	3	34	28	8	28	16	40
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	15	10	9	10	1	19	34	11	34	23	45
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	3	0	3	0	33	36	9	32	28	49	36	9	32	28	49	41	11	40	28	54
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	17	4	13	24	12	40	13	39	19	66	41	13	43	20	68	48	12	48	28	73
	RD0030	PORPORA DI HENOKH-SCHOENLEIN RICORRENTE	4	2	2	25	0	38	30	40	3	69	40	29	44	3	69	45	32	49	4	80
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	33	0	33	33	33
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	75	41	34	5	1	5	10	2	0	55	6	11	2	0	55	19	15	14	1	55
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	11	3	8	18	0	9	10	4	0	29	24	21	26	0	62	41	18	39	8	72
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	7	14	4	31
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	33	24	9	3	0	27	20	26	0	73	29	20	28	0	73	36	17	33	4	73
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	48	0	48	48	48
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	9	4	5	0	22	5	10	0	0	31	13	11	13	0	32	35	15	34	10	58
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	27	16	11	7	4	15	17	9	0	62	21	17	17	0	62	35	18	33	2	74
	RDG010	TALASSEMIE	311	145	166	13	2	5	10	1	0	58	6	12	1	0	69	30	13	32	0	69
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7
	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	71	25	46	4	14	20	19	21	0	74	34	15	31	0	74	38	15	36	2	74
	RDG020	EMOFILIA A	129	120	9	0	9	5	12	0	0	65	18	18	12	0	73	32	19	33	0	74
	RDG020	EMOFILIA B	18	17	1	0	0	2	4	0	0	14	21	22	16	1	81	29	21	27	1	81
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	7	3	4	0	0	11	12	9	0	35	21	19	13	5	61	24	19	17	5	62

Tabella 8 (5/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	21	9	12	0	0	12	17	0	0	61	28	16	28	2	63	34	15	37	6	66
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	19	6	13	0	0	13	14	10	0	52	25	18	16	2	67	31	17	25	7	67
	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	2	2	0	0	0	6	4	6	2	10	8	2	8	6	10	12	6	12	6	18
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	65	0	65	65	66	0	66	66	66	66
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	31	13	18	0	13	17	19	7	0	65	30	17	28	1	65	36	18	35	8	67
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	26	10	16	0	8	26	18	23	0	63	36	16	34	11	72	41	16	39	15	79
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	102	40	62	1	0	18	21	10	0	72	31	19	28	0	73	38	20	35	5	84
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	18	7	11	0	17	8	10	4	0	31	36	22	40	0	75	39	20	40	3	78
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	27	9	18	7	63	30	17	31	5	61	43	18	37	8	80	47	18	43	16	80
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	18	12	6	67	44	3	7	1	0	33	5	8	2	0	34	8	9	4	2	35
	RF0040	RETT SINDROME DI	47	0	47	4	21	1	1	0	0	4	6	7	3	1	30	14	9	12	3	36
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	38	17	21	5	24	12	6	11	0	41	28	17	22	1	65	37	15	36	8	70
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	5	2	3	0	80	21	10	25	8	36	37	7	35	28	48	40	6	39	31	48
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	86	45	41	12	16	46	12	46	10	72	49	13	49	11	73	55	13	55	17	81
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	49	12	37	94	4	47	17	49	1	78	50	16	51	8	80	56	18	59	8	85
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	111	61	50	59	0	64	12	66	28	87	65	12	66	29	87	67	11	69	37	88
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	5	2	3	40	0	55	14	57	32	72	62	9	64	47	72	64	9	68	47	74
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	5	4	1	40	80	18	8	22	8	29	27	16	32	8	50	35	23	43	8	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	17	7	10	12	0	3	4	1	0	16	10	8	7	0	26	33	13	38	8	50
	RF0140	WEST SINDROME DI	5	3	2	40	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	2	2	1	1	4
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	14	8	6	36	7	72	6	72	59	83	75	7	74	60	87	76	6	75	65	88
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	33	24	9	24	6	57	16	59	23	87	59	16	61	27	87	54	45	62	-189	88
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RF0230	CICLITE ETEROGOMICA DI FUCH	3	2	1	0	0	33	14	41	14	45	37	15	45	15	50	39	17	50	15	51
	RF0270	COGAN SINDROME DI	4	1	3	25	0	24	7	21	18	35	25	6	22	20	35	27	9	23	21	43
	RF0280	CHERATOCONO	44	31	13	0	2	31	11	30	12	71	32	11	30	14	71	38	12	36	15	71
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	1	65	34	32	34	2	66
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	35	18	17	3	51	30	17	29	0	66	33	16	32	1	77	36	16	37	7	79
	RF0310	KRABBE MALATTIA DI	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0310	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	2	1	1	0	50	20	19	20	1	40	21	19	21	2	40	23	21	23	3	44
	RF0310	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	5	3	2	0	20	40	13	47	21	56	42	13	49	21	57	44	14	49	22	59

Tabella 8 (6/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	18	0	18	18	
	RF0030	GANGLIOSIDOSI-GM1	2	1	1	50	50	2	1	2	1	3	4	2	4	2	6	11	9	11	2	21
	RF0030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0040	ATASSIA DI FRIEDREICH	26	15	11	8	15	17	11	13	4	43	28	16	25	6	60	36	17	35	11	69
	RF0040	ATASSIA EPISODICA	1	0	1	100	0	1	1	1	1	1	9	0	9	9	9	18	0	18	18	18
	RF0040	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	3	1	2	0	33	15	11	15	2	28	23	9	17	16	36	27	15	17	17	48
	RF0040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE	40	21	19	5	48	38	13	38	3	70	43	14	42	3	76	48	13	47	13	83
1	RF0040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	0	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	68	65	70
	RF0040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	7	3	4	14	29	23	12	22	8	46	38	17	38	15	65	40	17	43	15	66
	RF0050	SMA TIPO 1 - WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0050	SMA TIPO 2	1	1	0	0	0	1	1	1	1	1	11	0	11	11	11	17	0	17	17	17
	RF0060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	18	8	10	6	11	17	15	10	3	52	25	19	16	4	71	28	19	25	4	72
	RF0060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	2	1	1	0	0	35	29	35	6	64	41	25	41	16	65	46	29	46	17	75
	RF0070	MIOPATIA CENTRAL CORE	1	1	0	0	100	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RF0070	MIOPATIA DESMIN STORAGE	3	2	1	0	0	23	9	28	10	32	34	4	34	29	39	41	6	40	35	49
	RF0070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	3	8	8	8	0	16	9	8	9	1	17
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI GINGOLI	7	2	5	0	0	30	13	38	9	44	40	15	47	10	59	49	18	51	11	74
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	7	6	1	14	14	2	2	1	0	5	3	3	2	0	8	14	9	11	2	28
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	4	4	0	25	50	5	2	4	3	7	4	2	4	1	7	7	5	7	1	14
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	13	5	8	0	0	34	15	33	10	60	43	17	36	17	72	45	16	39	17	72
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	1	1	0	0	100	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	70	0	70	70	70
	RF0090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 - STEINERT MALATTIA DI	18	8	10	0	6	26	15	24	3	57	32	16	31	3	60	36	15	37	8	66
	RF0090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 - MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE	1	1	0	0	0	65	0	65	65	65	70	0	70	70	70	71	0	71	71	71
	RF0090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 - THOMSEN MALATTIA DI	5	2	3	0	0	2	0	2	2	2	21	14	26	5	38	29	20	35	5	59
	RF0100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	1	1	0	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	36	0	36	36	36
	RF0110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	3	2	1	0	33	1	0	1	0	1	1	1	1	0	3	23	16	16	7	45
	RF0110	DISTROFIA DEI CONI	4	2	2	0	25	18	15	15	1	43	31	15	38	5	43	41	26	40	5	77
	RF0110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	46	20	43	20	76
	RF0110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0110	RETINITE PIGMENTOSA	114	61	53	0	18	23	16	18	2	65	29	16	27	4	68	44	17	43	9	81

Tabella 8 (7/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	9	6	3	0	11	32	16	30	5	60	34	16	38	6	60	47	13	41	33	69
	RFG110	USHER SINDROME DI	12	7	5	0	8	19	14	12	5	46	26	10	26	13	46	47	14	47	29	82
1	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	23	13	10	0	0	8	3	8	2	16	8	3	8	2	16	15	5	15	7	25
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	28	13	15	64	0	58	15	63	30	86	59	15	63	30	86	61	14	66	30	86
	RG0030	POLIARTRITE NODOSA	10	7	3	40	0	52	15	54	29	77	54	16	54	32	85	58	14	58	34	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	61	35	26	2	2	3	2	3	0	13	3	2	3	0	13	6	3	6	1	15
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	54	23	31	44	9	51	14	52	17	75	52	14	52	20	75	57	13	57	23	78
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	2	2	0	100	0	39	22	39	17	62	39	22	39	17	62	40	22	40	17	62
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	38	17	21	53	5	52	16	55	20	94	53	16	56	20	95	58	15	63	21	95
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	65	19	46	31	2	72	9	73	53	88	72	9	73	53	89	74	8	75	53	89
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	17	1	16	29	0	40	16	38	12	73	41	16	40	13	73	50	15	54	13	76
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	146	63	83	3	48	19	14	13	3	71	44	19	47	4	82	46	19	47	4	82
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	1	1	0	0	0	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30	31	0	31	31	31
	RG0110	PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	18	2	16	11	0	40	13	36	22	64	40	13	36	22	64	45	11	41	26	64
	RI0010	ACALASIA	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	2	1	1	100	0	51	25	51	25	76	59	18	59	41	77	60	18	60	42	78
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	11	5	6	100	0	36	20	37	0	69	45	15	44	18	69	51	19	48	19	86
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	39	19	20	82	13	38	16	37	7	68	40	16	42	7	68	50	16	49	16	82
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	4	2	2	25	0	65	3	65	61	67	65	2	65	61	67	65	3	66	61	68
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	17	2	15	6	6	44	17	40	21	76	45	16	40	21	76	48	17	42	23	81
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	2	2	0	0	0	48	5	48	43	54	49	5	49	44	54	49	5	49	44	54
	RL0030	PEMFIGO	19	9	10	16	0	50	12	51	25	69	51	12	52	26	69	54	10	54	28	70
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	24	7	17	0	0	72	13	77	44	94	73	13	78	45	94	74	13	78	45	94
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	4	2	2	75	0	45	16	42	26	69	46	16	42	27	72	50	15	48	32	73
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	3	1	2	0	0	48	11	53	33	57	49	10	54	35	58	49	10	54	35	58
	RM0010	DERMATOMIOSITE	24	11	13	54	0	36	19	38	2	72	37	19	39	2	72	40	20	42	3	73
	RM0020	POLIMIOSITE	20	5	15	50	5	54	18	55	26	87	56	18	58	26	88	59	16	59	36	89

Tabella 8 (8/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	34	9	25	38	3	46	16	45	15	75	49	15	50	19	76	53	15	54	21	81
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	53	9	51	43	68	55	9	53	44	69	64	6	65	55	72
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RM0060	POLICONDRIE	7	1	6	100	0	54	8	55	37	62	55	7	56	40	63	60	3	61	56	64
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	277	23	254	37	2	43	14	43	5	85	47	14	46	9	87	49	14	48	15	87
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	11	5	6	0	0	6	10	0	0	31	8	11	2	0	32	15	13	15	1	51
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	5	4	1	0	60	1	0	1	0	1	8	6	8	0	16	11	7	12	1	20
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2
	RN0110	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	5	3	2	0	40	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	1	0	5
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	1	2	1	2	0	3	3	1	3	1	4
	RN0210	ATRESIA BILIARE	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	5	7	0	12
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	1	1	0	0	0	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	16	7	9	38	13	31	9	29	18	49	34	10	31	20	52	48	12	44	34	69
	RN0260	FOCOMELIA	2	1	1	0	0	24	24	24	0	49	39	10	39	29	49	40	11	40	29	50
	RN0320	GASTROSCHISI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	18	9	18	9	28	21	10	21	12	31
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN0430	POLAND SINDROME DI	12	6	6	0	0	18	17	17	0	49	21	14	21	0	49	22	14	22	2	49
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	9	3	10	5	13	21	11	13	12	36	23	13	15	12	42
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	15	12	9	4	32	15	12	9	4	32
	RN0680	TURNER SINDROME DI	30	0	30	50	0	4	6	0	0	19	7	6	8	0	19	12	6	12	1	33
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	12	12	0	17	0	10	18	0	0	65	15	16	12	0	65	22	19	13	6	66
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	3	3	1	1	7	4	4	1	1	9
	RN0710	MELAS SINDROME	21	10	11	19	52	21	14	19	0	58	28	15	24	4	59	31	16	26	4	62
	RN0720	MERRF SINDROME	25	16	9	8	40	42	17	50	2	74	49	17	52	11	75	52	17	57	12	80



Tabella 8 (9/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	66	28	38	11	27	5	9	1	0	43	12	13	6	0	43	28	16	29	2	67
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	5	1	4	0	0	8	16	0	0	40	19	14	20	0	41	35	12	42	14	44
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	6	3	2	2	1	7
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	4	1	3	25	0	0	0	0	0	0	6	4	7	0	11	8	4	8	3	14
	RN0880	EEC SINDROME	2	2	0	0	0	21	13	21	9	34	21	13	21	9	34	24	13	24	11	36
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	5	4	1	0	0	6	13	0	0	32	26	15	32	9	48	27	15	32	11	48
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	1	0	1	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	5	0	16	8	6	7	2	18
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	6	1	5	0	0	7	8	4	0	25	25	20	18	5	53	25	20	19	5	53
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	12	10	2	0	0	4	14	0	0	51	13	15	8	0	51	16	15	11	1	54
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	4	3	1	75	0	0	0	0	0	0	4	4	2	0	11	7	3	7	2	11
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	15	0	15	15	15
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	2	1	1	0	0	50	11	50	39	60	50	11	50	39	60	51	11	51	40	62
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	8	6	5	4	18	10	6	9	4	20
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	9	2	7	0	0	17	22	3	0	54	28	16	27	1	54	32	16	27	2	54
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	18	18	18	0	36	18	18	18	0	36
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	21	9	12	0	0	9	13	0	0	31	13	11	7	1	31	17	11	17	3	33
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	3	3	0	0	0	1	0	1	1	1	5	4	3	2	11	8	8	3	3	19
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	43	27	16	5	19	0	0	0	0	0	0	1	0	0	7	5	4	4	1	22
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	195	97	98	1	53	20	16	14	0	75	24	16	22	0	75	28	16	27	1	78
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	9	4	11	3	14	11	5	11	5	16
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	3	3	0	67	0	13	17	2	0	38	14	17	3	0	38	20	15	21	1	38
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	4	1	3	25	0	15	14	14	1	32	19	16	18	1	37	30	13	36	7	40
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	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	8	5	3	0	0	0	0	0	0	0	8	8	4	0	22	9	8	7	1	23
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	1	0	1	0	0	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30
	RN1510	KLIFFEL-TRENAUNAY SINDROME DI	3	1	2	0	0	1	1	0	0	3	14	17	3	1	39	16	16	7	3	39
	RN1530	LEOPARD SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13

Tabella 8 (10/10)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)					
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	9	7	9	2	16	9	8	9	2	17
	RN1610	POEMS SINDROME	1	0	1	100	0	35	0	35	35	39	0	39	39	39	41	0	41	41	41
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	3	1	2	0	0	13	18	1	0	39	15	17	6	0	39	21	17	7	45
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	1	1	0	100	0	56	0	56	56	60	0	60	60	60	64	0	64	64	64
	RNG010	PSEUDORIFRODITISMI	1	0	1	0	0	4	0	4	4	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	3	0	3	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	4	3	2	2	1	6
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	0	23	0	23	23	26	0	26	26	26
	RNG040	C SINDROME	2	0	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	1
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	2	1	1	0	0	22	22	0	44	22	22	22	1	44	26	19	26	8	45
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG050	ACONDROPLASIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	36	3	36	34	39	36	2	36	34	39
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	8	2	6	0	0	31	15	34	0	49	32	15	35	0	49	32	15	36	49
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	2	0	2	0	0	22	4	22	18	25	4	22	18	25	23	3	23	19	26
	RNG060	DISPLASIA CRANOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	1	0	1	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	23	25	0	25	25	25
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	19	9	10	0	0	29	21	35	0	65	33	19	39	0	65	35	18	39	71
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	3	0	3	0	0	0	0	0	0	17	13	20	0	32	35	27	32	2	70
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	1	1	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	47	0	47	47	47
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	7	7	0	0	0	4	9	0	25	7	9	1	0	25	9	10	4	1	29
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	37	18	19	0	8	3	6	0	27	9	8	7	0	27	13	9	10	2	35
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	30	17	13	3	0	1	6	0	32	10	9	7	0	35	12	9	9	2	37
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	4	1	3	50	0	6	5	1	15	12	7	12	1	21	18	7	16	12	30

**LEGENDA**

**TOT** NUMERO DI PAZIENTI CENSITI DAL RIOMR

**PT (%)** PAZIENTI PER I QUALI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO (% del TOT)

**DS** DEVIAZIONE STANDARD

**NOTA 1** FINE VALIDITÀ 05/05/2009

**COD** CODICE ESEZIONE

**M/F** SESSO

**E.R. (%)** PAZIENTI EXTRA-REGIONALI (% del TOT)

**MIN/MAX** VALORE MINIMO E MASSIMO DELLA CASISTICA

## 5. BIBLIOGRAFIA

1. Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 29 aprile 1999, che adotta un programma d'azione comunitaria sulle malattie rare nel quadro dell'azione nel settore della sanità pubblica (1999-2003). *Gazzetta ufficiale delle Comunità europee L 155, 22.06.1999, pag. 1-6*
2. Ministero della Salute. Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e successivi. <http://www.salute.gov.it/pubblicazioni/ppRisultatiPSN.jsp>. Consultato il 25.02.2010
3. Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124 "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449". *Gazzetta Ufficiale n. 99, 30.04.1998, pag. 28-39*
4. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124". *Gazzetta Ufficiale n. 160, 12.07.2001, Supplemento Ordinario n. 180*
5. Deliberazione della Giunta Regionale 11 dicembre 2001, n. 7/7328 "Individuazione della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279". *Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia 1° Supplemento Straordinario al n. 1, 03.01.2002* e successive Deliberazioni di aggiornamento della Rete: N. 7/10125 del 6 agosto 2002; N. 7/20784 del 16 febbraio 2005; N. 8/3069 del 1 agosto 2006; N. 8/8884 del 20 gennaio 2009
6. Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare. (Repertorio atti n. 103/CSR del 10 maggio 2007). *Gazzetta Ufficiale n. 124, 30.05.2007, Supplemento Ordinario n. 126*
7. Decreto Presidente Consiglio Ministri 31 maggio 2001. Atto di indirizzo e coordinamento alle regioni e alle province autonome in materia di morbo di Hansen. *Gazzetta Ufficiale, n. 182, 07.08.2001, pag. 15*
8. ISTAT. Bilancio demografico mensile (gennaio-settembre 2009). <http://demo.istat.it/>. Consultato il 25.02.2010

## 6. RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO



**Centro di Coordinamento  
Rete Regionale per le Malattie Rare della Lombardia**

Indirizzo via Gian Battista Camozzi 3, 24020 Ranica (Bergamo)  
E-mail [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)  
Tel 035.45.35.304  
Fax 035.45.35.373  
Orari dal lunedì al venerdì, dalle 9:00 alle 13:00 e dalle 14:00 alle 18:00

**<http://malattierare.marionegri.it/>**



