



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*

REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE (RLoMR)

RAPPORTO N. 1
2010

A cura del:

Centro di Coordinamento



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



REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE (RLoMR)

**RAPPORTO N. 1
2010**

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. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDI	10
4. MALATI RARI E MALATTIE RARE CENSITE	14
5. BIBLIOGRAFIA	32

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 Europea¹.

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 1998-2000². Specifiche iniziative di tutela, nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale³, 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 rare⁴.

L'elenco, per il quale sono previsti aggiornamenti periodici, comprende 284 malattie rare e 47 gruppi di malattie rare, codificate in base al sistema di classificazione ICD9-CM (International Classification of Diseases - 9th revision - Clinical Modification).

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 di riferimento (d'ora in avanti indicati come "i Presidi"), da un Centro di Coordinamento e dalle 15 Aziende Sanitarie Locali (ASL) presenti sul territorio. I Presidi 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 pazienti⁵.

IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

La Lombardia ha attivato un proprio registro, il *Registro Lombardo delle Malattie Rare* (RLoMR) che, da dicembre 2006, è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato (Sistema Malattie Rare) che opera nell'ambito del sistema *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.

Il censimento delle malattie rare viene svolto 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)⁶ 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 279/2001⁴.

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 1 al decreto ministeriale 279/2001 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio 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 124/1998³ e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare interpretazioni non uniformi 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 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 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 30 giugno 2010, sono uniformemente riconosciute ai sensi del decreto ministeriale 279/2001, 589 diverse condizioni a bassa prevalenza (le seguenti condizioni RC0140 Waldmann malattia di e RI0080 Linfangectasia intestinale sono indicate nell'elenco ministeriale con due codici distinti ma sono, in realtà, sinonimi; la descrizione attualmente più utilizzata nella letteratura è la seconda).

Di queste 589 malattie rare, 10 non sono 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 normativa⁷ 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) condizioni ultra-rare, con pochi casi descritti nella letteratura scientifica internazionale, per le quali non sono stati individuati dei Presidi 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 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 30 giugno 2010.

I RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

via Gian Battista Camozzi 3

24020 Ranica (Bergamo)

telefono 035 45 35 304

fax 035 45 35 373

e-mail raredis@marionegri.it

orari:

dal lunedì al venerdì

dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



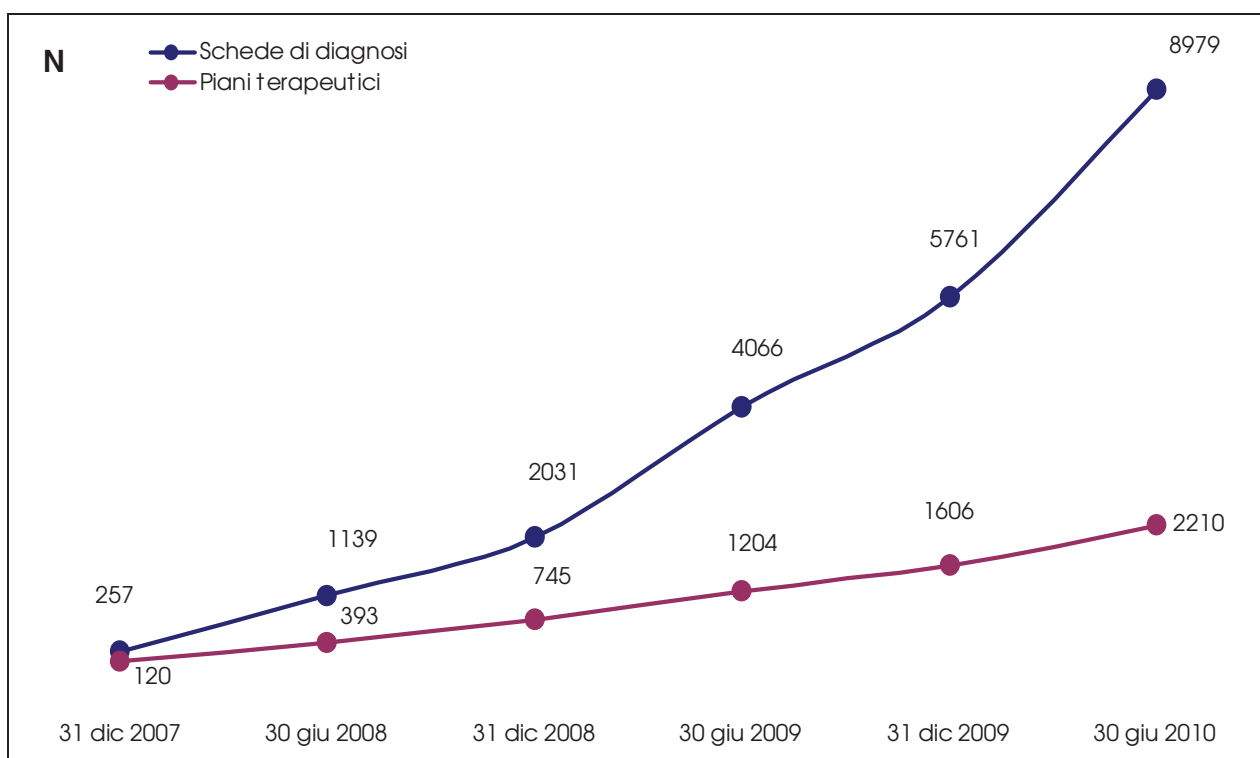
2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO

Al 30 giugno 2010, il RLoMR contiene 8979 schede di diagnosi e 2210 piani terapeutici, archiviati e validati.

L'attività del RLoMR nel primo semestre del 2010 è aumentata rispetto al corrispondente periodo del 2009 (+158% schede e +132% piani) e al semestre precedente (+190% schede e +150% piani) (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 web-based Sistema Malattie Rare al 30 giugno 2010.

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
1 gen 2010	30 giu 2010	3218	8979	604	2210



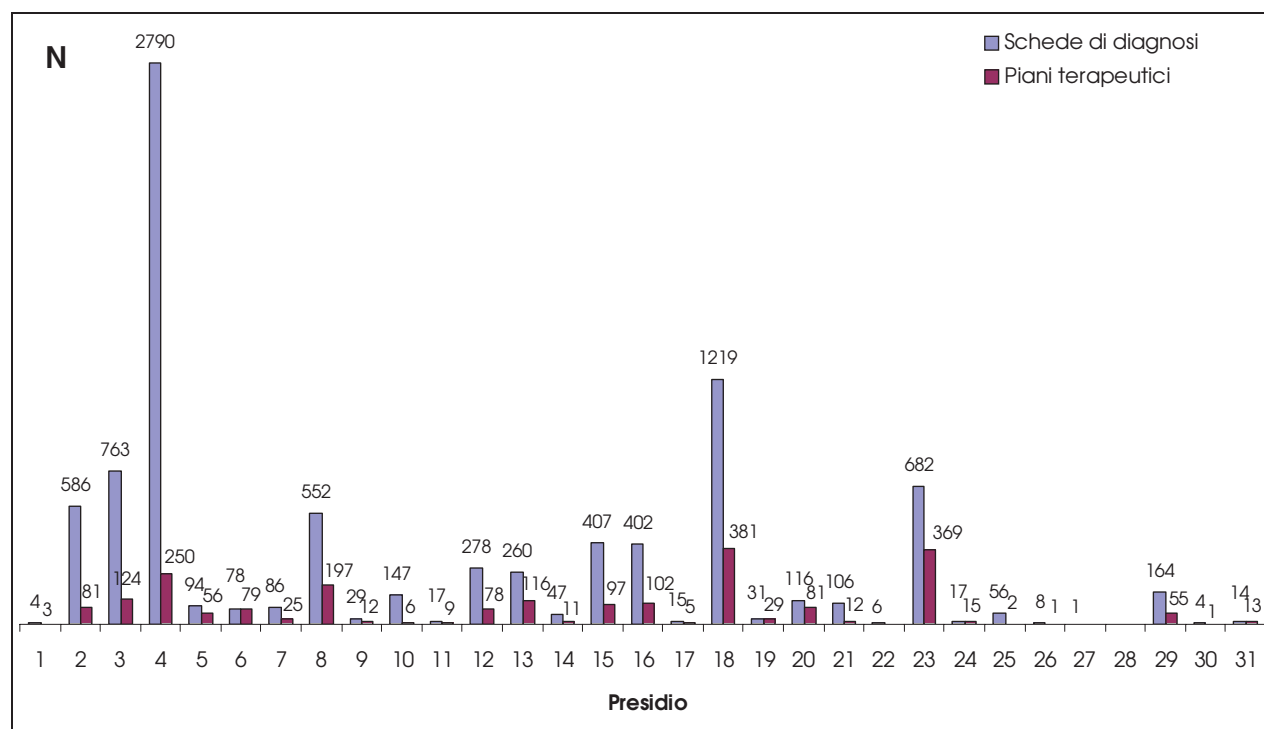
3. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDI

L'attività di censimento svolta dai Presidi della Rete Regionale per le malattie Rare della Lombardia, in termini di schede di diagnosi e di piani terapeutici archiviati e validati al 30 giugno 2010, è descritta in tabella 2 ed in figura 2.

Tabella 2. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, archiviati e validati, per ciascun Presidio. Cod = codice assegnato al Presidio in figura 2, 3, 4, 5 e 6; PT = piani terapeutici; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	MI	4	3
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	586	81
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	763	124
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	2790	250
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	94	56
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	78	79
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	86	25
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	552	197
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	29	12
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	147	6
11	AO Sant'Anna di Como	CO	17	9
12	AO Ospedale di Lecco	LC	278	78
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	BG	260	116
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	47	11
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	407	97
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	402	102
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	15	5
18	AO San Paolo - Polo Universitario	MI	1219	381
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	31	29
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	116	81
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	106	12
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	6	0
23	AO San Gerardo di Monza	MB	682	369
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	17	15
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	56	2
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	8	1
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	1	0
28	Ospedale San Giuseppe	MI	0	0
29	IRCCS San Raffaele	MI	164	55
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	4	1
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	14	13
Totale schede e piani terapeutici			8979	2210

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



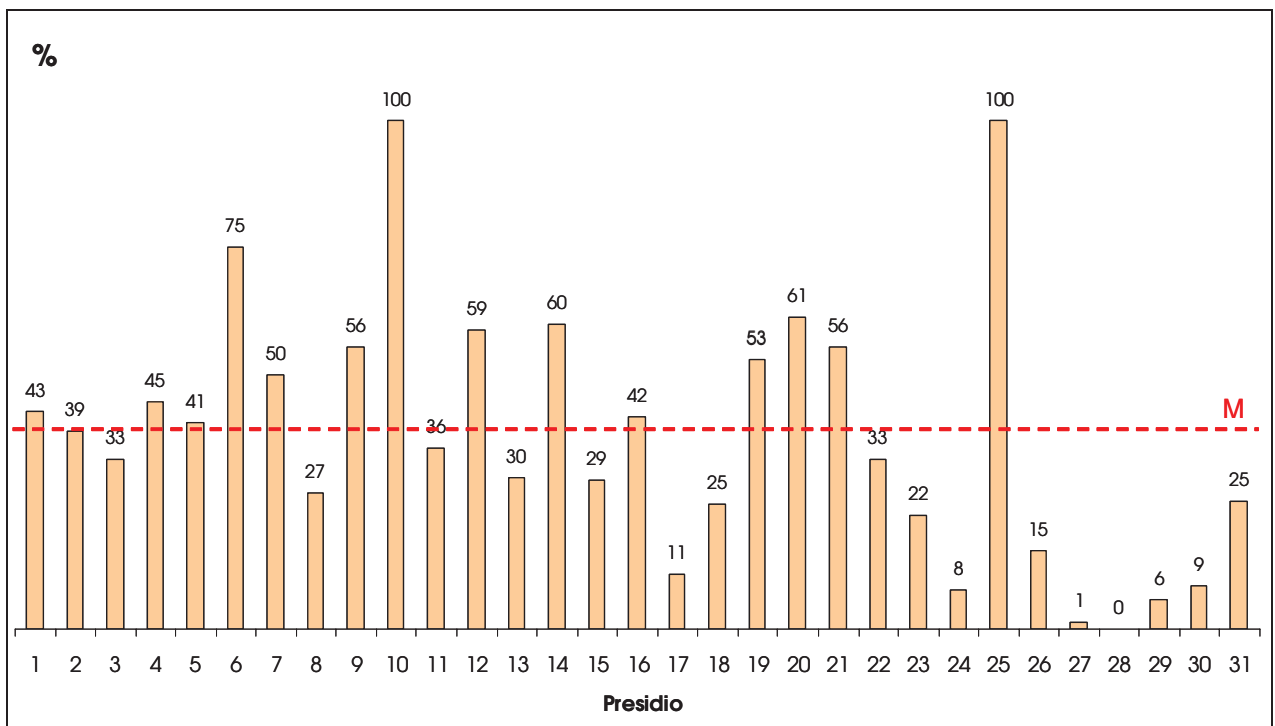
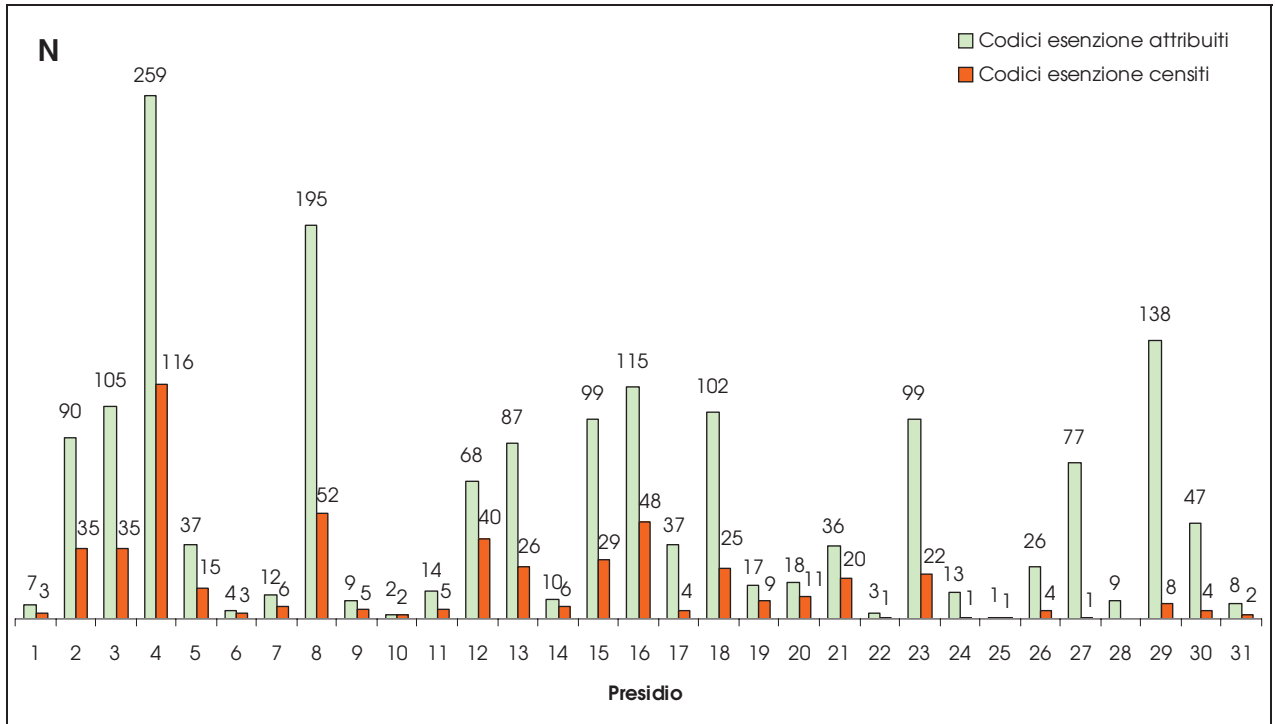
Il primo semestre 2010 ha visto l'ingresso nel Sistema Malattie Rare di tutte le strutture private accreditate (Presidi a cui sono stati assegnati i numeri da 24 a 31) con l'eccezione dell'Ospedale San Giuseppe (numero 28). Nel medesimo periodo, la Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano e l'Azienda Ospedaliera Istituti Clinici di Perfezionamento, Presidi già connessi al registro web-based, non hanno, invece, censito alcun caso di malattia rara.

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, 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.

Le figure 3 e 4 mostrano come la maggior parte dei centri abbia finora censito meno della metà delle condizioni per cui sono stati identificati come Presidi di riferimento. Il mancato censimento di una o più delle malattie rare attribuite può dipendere dall'assenza di nuovi casi o da un mancato o inefficace accesso all'applicativo Sistema Malattie Rare. Questo ultimo aspetto può dipendere, a sua volta, da problemi di tipo organizzativo (efficienza 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, manutenzione).

Figura 3 e figura 4. In figura 3, il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) attribuiti al Presidio ⁵ e il numero degli stessi per cui è stato censito almeno un caso e, in figura 4, la percentuale dei codici attribuiti per cui è stato censito almeno un caso, per ciascun Presidio. M = media (è stato escluso dal calcolo il Presidio 28).



4. MALATI RARI E MALATTIE RARE CENSITE

Le 8979 schede di diagnosi censiscono 8910 malati rari: 67 pazienti sono stati inseriti per due volte nel RLoMR mentre 1 paziente è stato inserito per 3 volte. Il medesimo paziente nel suo percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale può, infatti, essere preso in carico (e censito) da specialisti afferenti a Presidi diversi (il sistema di registrazione web-based consente di censire nel registro schede di diagnosi relative alla stessa malattia rara nel medesimo paziente, da parte di specialisti afferenti a Presidi diversi) oppure può essere affetto da più malattie rare (per ciascuna malattia rara diagnosticata va infatti compilata una scheda di diagnosi).

La popolazione di riferimento del RLoMR è costituita da tutti i pazienti in carico ai Presidi della Rete affetti da una delle condizioni rare sorvegliate; il RLoMR censisce, pertanto, sia pazienti lombardi che extra-regionali. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 14,6% dei casi e provengono da tutte le regioni italiane e dall'estero, in particolare dal Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Puglia, Sicilia e Toscana (tabella 3). La distribuzione dei malati rari in base alla residenza, per ciascun Presidio, è illustrata in figura 5 e in figura 6.

La distribuzione dei malati rari per età (al momento del censimento) e per sesso è riportata in tabella 4. L'istogramma in figura 7 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 tabella 5 e la figura 8 descrivono la distribuzione dei pazienti iscritti al Sistema Sanitario Regionale della Lombardia, in base all'ASL di appartenenza al momento del censimento. L'ASL della provincia di Milano n. 3 ha cessato la sua attività il 31 dicembre 2008; dal 1 gennaio 2009 è stata, infatti, avviata l'ASL della provincia di Monza e Brianza che ne ha acquisito la maggior parte degli assistiti. Una quota minore degli assistiti dell'ex-ASL Milano 3 è invece transitata alle altre ASL dell'area milanese (ASL Milano, Milano 1 e Milano 2). Il numero complessivo dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario lombardo è lievemente inferiore al numero dei malati rari che risultano residenti in Lombardia, in quanto alcuni di questi sono iscritti ai Sistemi Sanitari di altre regioni.

I casi di malattia rara censiti sono 8926 (16 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due malattie rare) e si riferiscono a 332 diverse condizioni rare. Le malattie rare per cui è stato

censito almeno un caso rappresentano il 57% di quelle sorvegliate dal RLoMR (tabella 6 e figura 9). Nel 20,5% dei casi è stato redatto, da parte degli specialisti dei Presidi, almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione di farmaci) (figura 10). Le prime dieci malattie rare, per numero di casi censiti, rendono conto del 37,5% di tutti i casi di malattia rara presenti nel RLoMR (vedi tabella 7). In tabella 8 è riportata una sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR per tutte le condizioni rare censite al 30 giugno 2010.

Tabella 3. Distribuzione dei malati rari censiti dal RLoMR in base alla residenza.

Regione	Popolazione residente ⁸	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
Piemonte	4.449.185	274	21,1
Emilia Romagna	4.402.680	185	13,8
Veneto	4.916.197	121	9,3
Puglia	4.084.526	110	8,5
Sicilia	5.043.083	101	7,8
Toscana	3.732.636	78	6,0
Liguria	1.615.656	73	5,6
Lazio	5.690.444	57	4,4
Calabria	2.009.027	53	4,1
Campania	5.823.231	48	3,7
Marche	1.560.572	43	3,3
Trentino Alto Adige	1.029.818	38	2,9
Abruzzo	1.339.241	29	2,2
Friuli Venezia Giulia	1.234.198	24	1,9
Sardegna	1.672.511	22	1,7
Basilicata	588.662	16	1,2
Umbria	902.138	12	0,9
Valle d'Aosta	127.871	8	0,6
Molise	320.059	7	0,5
Estero	-	4	0,3
Totale extra-regionali	50.541.735	1.297	100,0
Lombardia	9.839.177	7.613	
Totale generale	60.380.912	8.910	

Figura 5 e figura 6. Rispettivamente, numero dei malati rari residenti in Lombardia ed extra-regionali, e percentuale dei NON residenti, per ciascun Presidio.

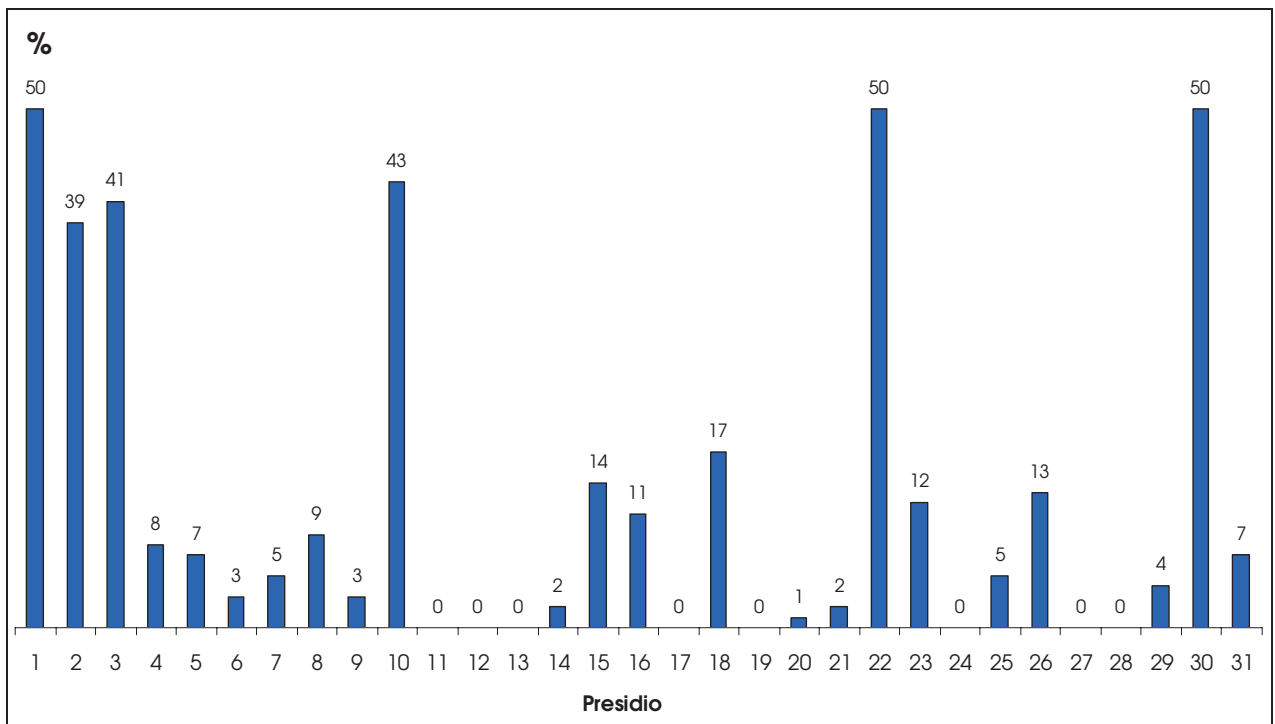
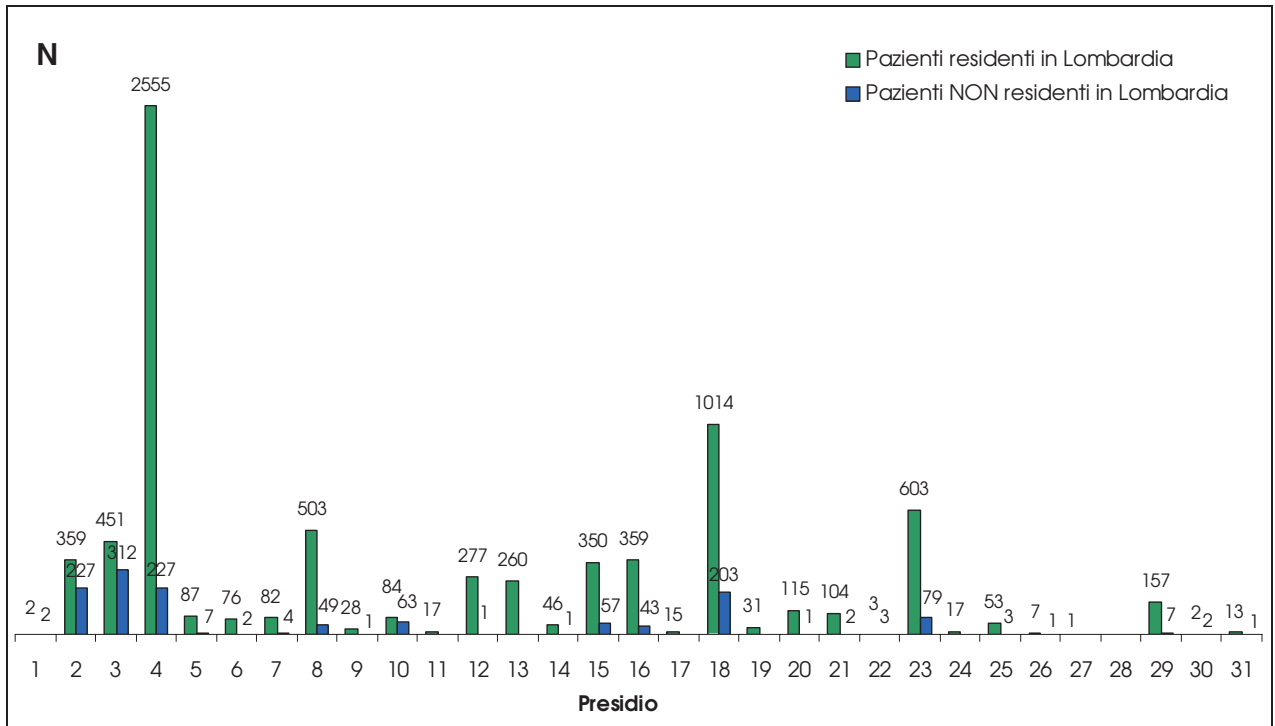


Tabella 4 e Figura 7. Distribuzione dei malati rari censiti dal RLoMR per età al momento del censimento e per sesso.

Fascia di età	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 – 9	577	492	6,5	5,5
10 – 19	659	681	7,4	7,6
20 – 29	465	497	5,2	5,6
30 – 39	579	622	6,5	7,0
40 – 49	638	733	7,2	8,2
50 – 59	440	556	4,9	6,2
60 – 69	449	491	5,0	5,5
70 – 79	355	389	4,0	4,4
80 – 89	117	146	1,3	1,6
≥ 90	5	19	< 0,1	0,2
Totale	4284	4626	48,1	51,9

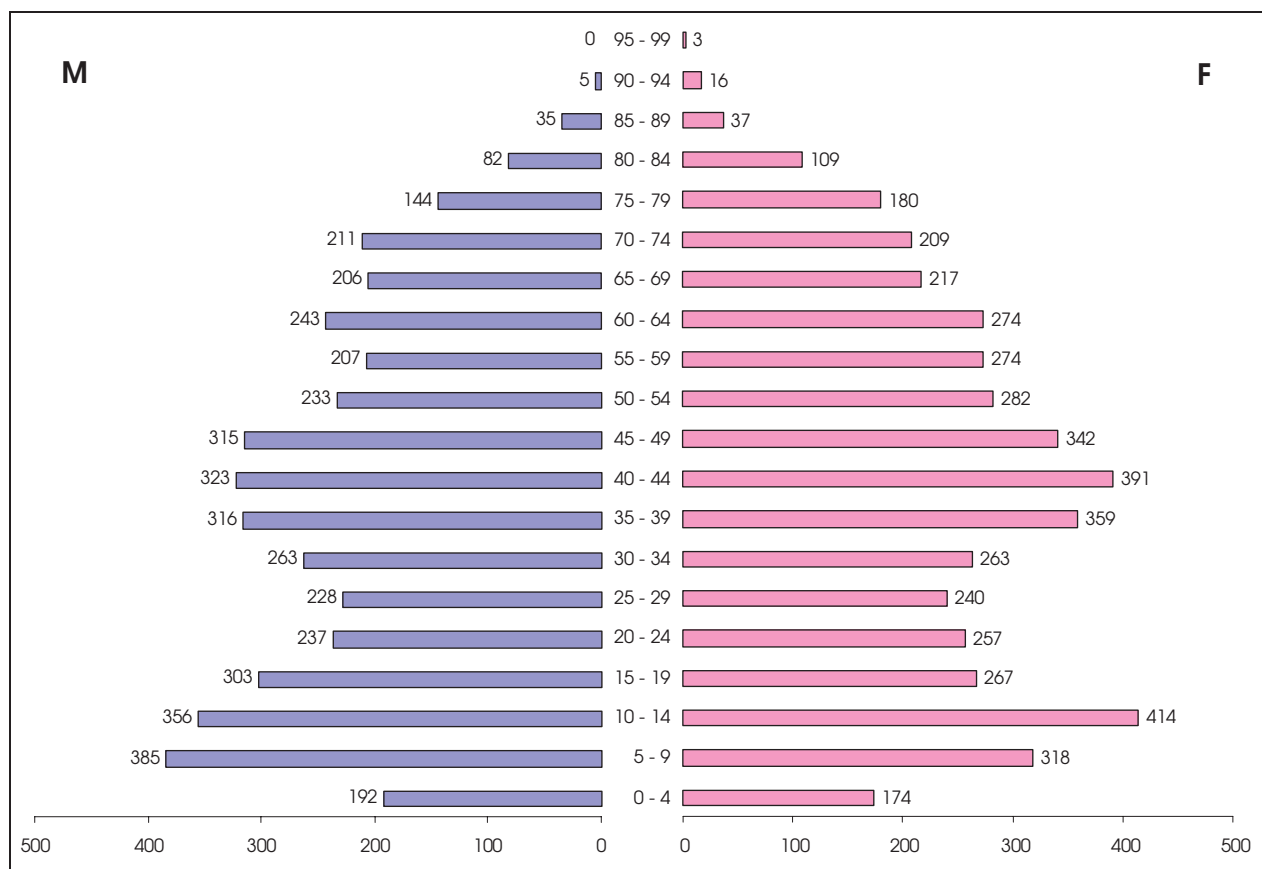


Tabella 5 e Figura 8. Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia, per ASL di appartenenza al momento del censimento. Cod = codice assegnato all'ASL in figura 6; § = fino al 31 dicembre 2008; §§ = dal 1 gennaio 2009.

Cod	Azienda Sanitaria Locale	Numero di pazienti censiti
VA	ASL Varese	655
CO	ASL Como	446
LC	ASL Lecco	375
SO	ASL Sondrio	100
BG	ASL Bergamo	584
vC/S	ASL Vallecambonica e Sebino	50
BS	ASL Brescia	650
MI	ASL Milano	1604
MI-1	ASL Milano 1	966
MI-2	ASL Milano 2	566
MI-3	ASL Milano 3 §	179
MB	ASL Monza e Brianza §§	618
PV	ASL Pavia	333
LO	ASL Lodi	146
CR	ASL Cremona	194
MN	ASL Mantova	138
Totale		7604

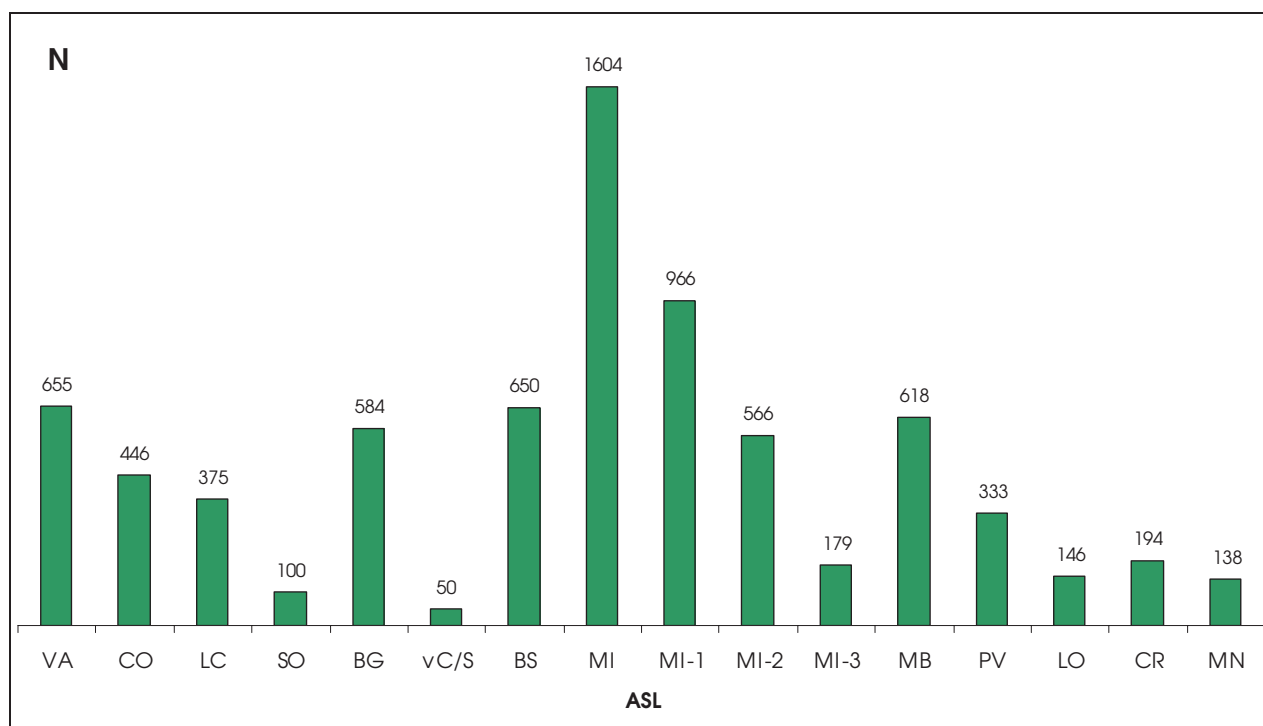


Tabella 6 e Figura 9. Numero di condizioni rare sorvegliate dal RLoMR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

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	154	101
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	35	31
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	107	69
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	88
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	3
RQ	Sintomi, segni e stati morbosì mal definiti	780 – 799	1	0
Totale condizioni sorvegliate e censite			579	332

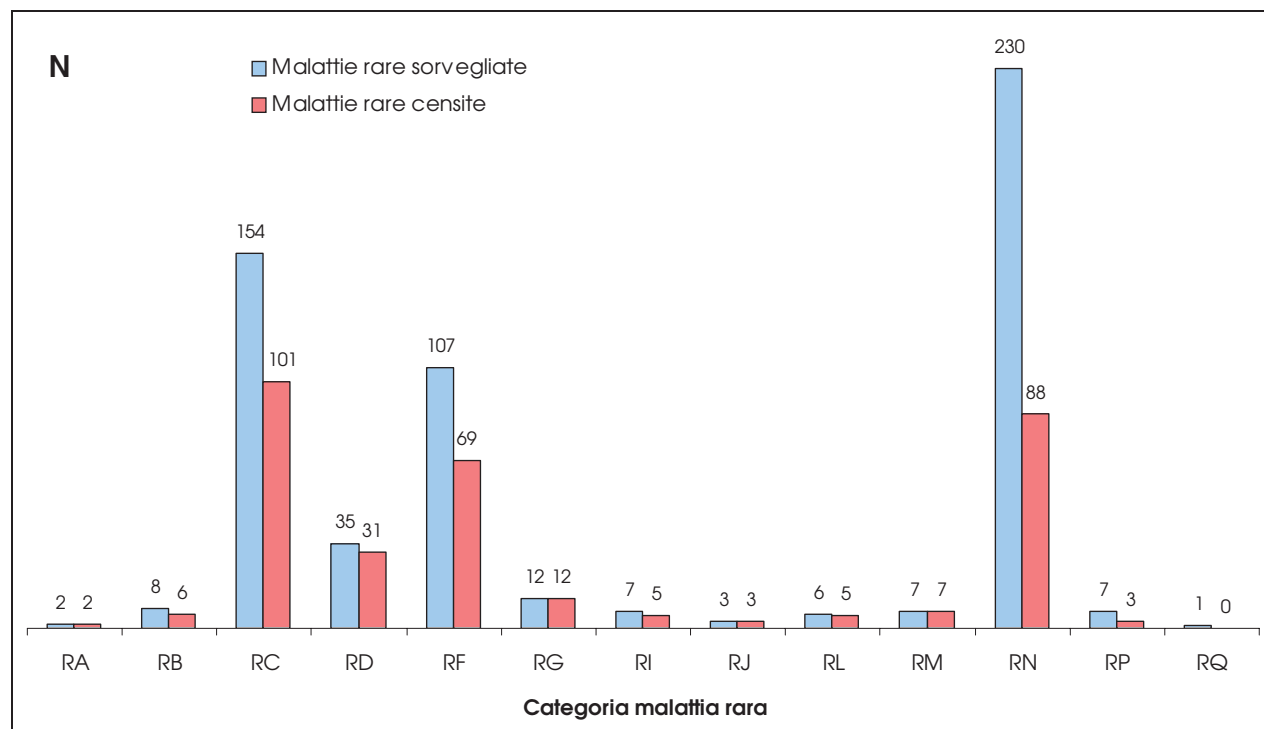


Figura 10. Casi di malattia rara (conteggio alla malattia rara afferente) censiti dal RLoMR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza. RA, RB, ... RQ = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria (per la descrizione delle categorie vedi tabella 6).

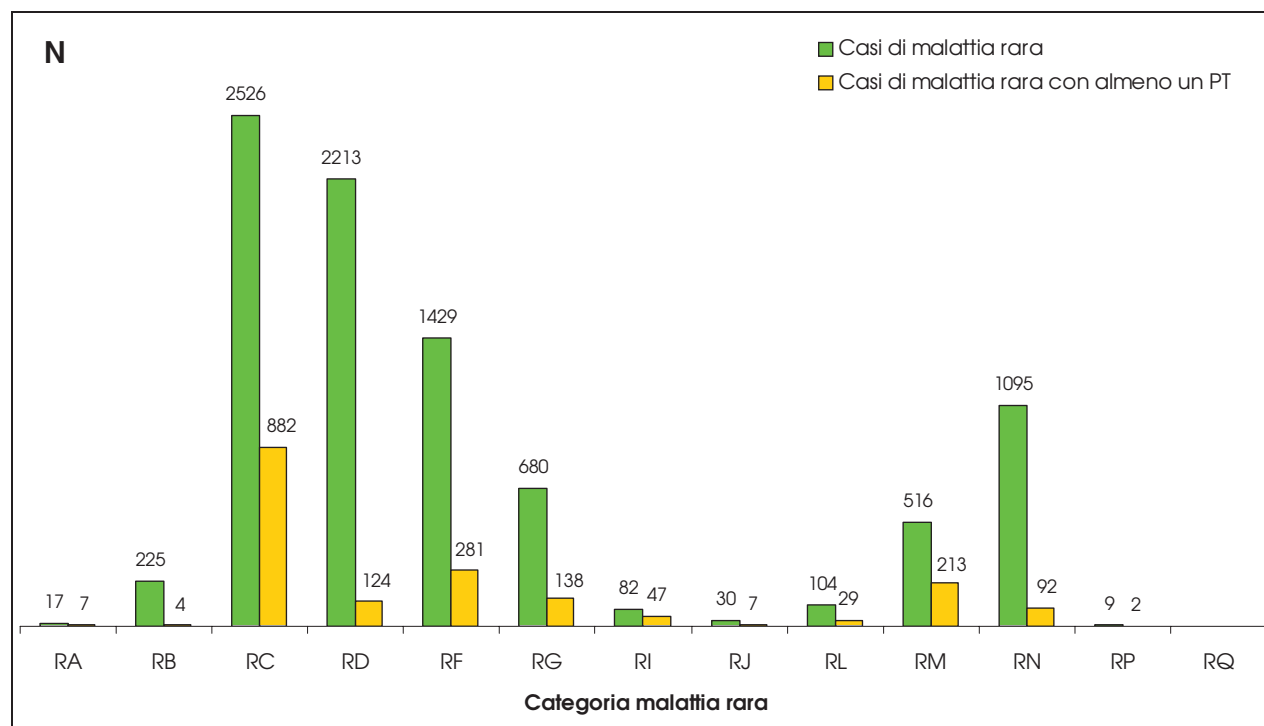


Tabella 7. Le prime dieci condizioni rare, per numero di casi censiti, al 30 giugno 2010.

Codice esenzione	Condizione rara	Numero di casi censiti	% delle malattie rare censite
RCG040	Iperfenilalaninemia	545	6,1
RDG020	Malattia di Von Willebrand	428	4,8
RMG010	Connettiviti indifferenziate	393	4,4
RDG010	Talassemie	370	4,1
RN1320	Sindrome di Marfan	330	3,7
RDG020	Emofilia A	328	3,7
RDG020	Disordini ereditari trombofilici	266	3,0
RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	243	2,7
RCG100	Emocromatosi ereditaria	224	2,5
RFG110	Retinite pigmentosa	217	2,4
Totale		3344	37,5

Tabella 8. Sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR per le condizioni rare censite al 30.06.10 (1/11)

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	7	2	5	0	0	3	3	1	0	9	3	3	1	0	9	4	4	2	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	209	101	108	0	2	3	8	0	0	56	14	15	6	0	68	21	17	15	0	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	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	6	5	6	1	11
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	8	6	2	38	0	14	5	15	2	19	20	6	19	14	34	24	9	22	15	48
	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	PUBERTA PRECOCE IDIOPATICA	207	187	20	31	2	7	2	8	1	11	8	1	8	2	11	10	2	10	2	18
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	142	27	115	38	4	59	14	60	27	91	62	12	63	27	91	67	11	70	29	92
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	0	50	36	1	36	35	37	44	4	43	40	50	48	4	48	42	53
	RC0130	ATRAINFERRINEMIA 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	88	29	18	13	16	0	51	20	13	16	2	52	36	15	38	2	62
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	12	5	7	67	0	14	18	2	0	57	23	20	26	0	57	36	20	37	3	68
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6	11	5	11	6	16
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	106	57	49	5	25	38	19	37	0	74	41	20	44	0	74	46	19	46	6	82
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	62	37	25	48	5	36	13	36	9	77	40	13	38	11	78	44	12	43	23	79
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	16	10	6	56	6	8	14	1	0	45	12	14	5	0	45	21	17	18	3	66
	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	54	17	37	74	11	21	16	19	0	69	27	17	26	2	69	33	17	33	4	77
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	4	2	2	50	0	47	14	50	27	61	49	13	54	27	61	56	15	62	32	69
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	79	35	44	16	1	3	4	0	0	17	4	5	2	0	17	12	7	12	0	31
	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	4	2	2	0	0	24	20	13	11	58	27	19	18	11	60	29	20	20	13	63
	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	16	6	10	62	6	8	13	1	0	41	14	16	7	0	47	19	15	13	0	49
	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 (2/11)

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	9	7	2	0	22	0	0	0	0	0	0	1	0	2	14	16	2	1	44	
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	70	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	61	44	14	48	20	63
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	1	1	1	1	2	2	0	2	2	2	2
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	1
	RCG040	CISTINURIA	39	20	19	64	3	21	13	20	0	56	28	15	28	1	56	42	13	42	11	69
	RCG040	FENILCHETONURIA	8	4	4	0	0	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	22	27	2	27	25	29
	RCG040	IPERFENILANINEMIA	545	286	259	43	12	0	0	0	0	0	1	4	0	38	13	11	9	9	0	54
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	0	14	14
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	15	0	15	0	15	15
	RCG040	IPERPROLINEMIA	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	13	0	13	13	13
	RCG040	LOWE SINDROME DI	3	3	0	33	33	2	3	0	0	5	4	2	5	2	6	6	3	6	2	10
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPO DI ACERO	15	7	8	87	40	0	1	0	0	2	1	4	0	17	13	7	14	1	24	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	10	5	5	80	0	0	1	0	0	2	1	1	0	3	7	7	4	2	24	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOGISTINURIA	7	3	4	100	43	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	2	0	9	9
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	1	15	4	15	11	19	17	4	17	13	21
	RCG040	OMOCISTINURIA	9	5	4	89	11	17	17	13	0	54	22	18	17	0	54	32	17	30	2	63
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	7	1	7	6	8	12	4	12	8	16	15	4	15	11	19
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	2	6	3	4	3	10	10
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	28	20	28	8	47	35	15	35	19	50
	RCG040	TIROSINEMIA	6	3	3	67	17	1	1	0	0	3	3	2	2	1	7	26	12	29	5	39
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	11	4	7	100	27	1	1	0	0	4	3	9	0	32	15	14	10	2	53	53
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	3	3	0	100	0	4	4	2	1	9	6	4	3	12	6	4	4	3	12	12
	RCG050	CITRULLINEMIA	9	5	4	89	33	9	16	1	0	39	9	15	1	39	16	13	10	1	39	39
1	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	6	7	0	13	13
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	17	7	10	82	24	11	19	2	0	62	12	18	3	62	27	17	22	3	62	62
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	25	0	25	0	25	25
	RCG060	GALATTOSEMIA	18	11	7	50	22	0	0	0	0	0	0	1	0	2	20	11	20	1	46	46
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	36	19	17	58	17	1	3	0	0	18	6	12	1	50	19	14	16	1	51	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	8	14	8	12	6	25	25
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	10	7	3	80	20	16	12	14	0	40	31	21	35	0	59	37	24	44	1	69

Tabella 8 (3/11)

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	5	2	3	0	0	22	21	13	6	62	27	23	19	7	69	34	22	34	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	50	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	20	6	14	80	10	1	1	0	0	3	8	9	3	0	30	14	10	10	2	30
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	8	5	3	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	4	6	1	14
	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	10	4	6	60	10	9	10	5	0	30	13	13	7	0	40	18	12	17	1	40
	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	0	19
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	12	10	2	0	0	29	8	28	15	42	40	7	41	27	51	40	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
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	31	0	31	31	31	36	0	36	36	36	40	0	40	40	40
	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	31	19	12	42	29	19	18	10	0	65	25	18	17	3	68	30	18	27	7	68
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	9	3	6	67	11	28	23	14	1	59	31	23	36	1	63	40	21	41	7	69
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	2	1	1	50	0	2	2	2	1	4	5	4	5	1	10	10	9	10	1	19
	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	224	185	39	3	8	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	56	8	89
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	11	9	2	0	0	42	12	40	21	68	42	12	41	22	68	47	9	44	33	69
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	2	0	2	0	0	30	10	30	20	39	34	10	34	24	44	35	11	35	24	45
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	7	1	6	0	0	38	11	37	22	58	38	11	37	22	58	39	12	37	22	58
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	43	39	4	2	0	52	10	52	29	72	53	10	54	32	74	67	11	69	33	85
	RCG110	PROTOPORFIRIA	4	2	2	0	0	3	1	3	2	4	17	11	17	2	31	31	6	32	22	38

Tabella 8 (4/11)

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
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	2	2	0	100	50	0	0	0	0	12	9	12	3	21	30	1	30	29	31	
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	18	0	18	18	18	
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	243	146	97	20	58	52	19	57	0	84	17	59	7	86	57	16	60	7	87	
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	16	5	11	38	63	1	2	1	0	7	4	8	1	33	14	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	7	4	3	57	29	3	4	2	0	12	5	3	2	12	16	6	18	5	22	
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	8	4	4	25	25	2	1	2	0	4	4	3	1	10	18	11	12	5	35	
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	4	2	2	100	50	0	0	0	1	2	1	2	1	5	6	2	7	3	7	
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	58	30	28	3	45	29	18	27	0	78	30	18	0	79	38	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	15	0	15	15	15	
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	32	29	3	0	38	4	7	1	0	41	6	10	3	41	23	11	20	2	53	
	RCG160	DIGEROME DI	8	3	5	0	0	0	0	0	0	0	8	5	7	0	15	11	5	12	2	18
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	1	1	0	0	100	10	0	10	10	10	11	0	11	11	17	0	17	17	17	
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	84	47	37	2	44	18	18	10	0	65	25	18	21	76	33	16	29	5	76	
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	7	3	4	0	0	4	6	1	0	17	10	10	6	34	26	10	26	9	40	
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	15	10	9	1	19	34	11	34	23	45	
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	4	0	4	0	25	27	17	30	0	49	27	17	30	0	49	33	17	34	54	
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	17	5	12	18	24	40	13	39	19	66	41	13	42	20	68	48	12	48	73	
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	5	2	3	20	0	36	27	28	3	69	38	26	30	3	69	42	30	4	80	
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	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	33	0	33	33	33	
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	88	46	42	7	1	6	10	2	0	55	7	12	2	55	19	15	13	1	55	
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	33	15	18	9	33	11	12	4	0	41	26	16	27	0	62	37	15	37	72	
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	32	0	32	32	32	
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	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	23	0	23	23	23	
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	38	25	13	3	0	29	19	27	0	73	31	19	30	0	73	37	16	33	7	73
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	48	0	48	48	48	
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	15	7	8	0	40	8	11	0	0	31	16	11	13	0	32	33	17	32	9	66
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	74	44	30	4	16	18	18	11	0	71	26	19	20	0	74	35	18	32	2	76
	RDG010	TALASSEMIE	370	170	200	27	1	6	12	1	0	59	8	14	1	69	31	14	33	0	77	

Tabella 8 (5/11)

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	AFBRINOGENEMIA	3	2	1	0	0	21	28	3	0	61	35	26	30	7	70	37	28	30	7	74
	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	266	119	147	2	11	22	23	20	0	78	40	18	39	0	79	48	18	46	2	88
	RDG020	EMOFILIA A	328	307	21	0	18	2	8	0	0	65	17	18	9	0	73	37	19	37	0	82
	RDG020	EMOFILIA B	38	35	3	0	0	1	3	0	0	14	22	22	14	0	81	41	23	39	1	91
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	16	8	8	0	0	5	9	0	0	35	23	20	14	0	61	28	20	19	5	64
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	63	28	35	0	6	4	11	0	0	61	30	20	27	0	79	38	22	38	3	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	5	2	3	0	20	0	0	0	0	0	5	3	6	0	7	9	2	10	6	12
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	44	16	28	0	5	6	11	0	0	52	30	17	28	2	67	38	17	39	6	71
	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	3	3	0	0	0	4	4	2	0	10	14	8	10	6	25	20	12	18	6	35
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	3	1	2	0	33	1	2	0	0	4	16	18	4	2	42	36	5	34	31	43
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	167	71	96	0	8	18	20	11	0	66	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	165	55	110	0	13	19	20	18	0	77	38	15	37	5	79	47	16	44	14	94
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	428	167	261	1	8	5	13	0	0	72	29	18	26	0	80	42	20	42	4	90
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	54	0	54	54	54	56	0	56	56	56
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	23	8	15	0	4	7	9	5	0	31	34	21	32	0	75	38	19	39	3	78
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	31	12	19	10	61	26	17	25	0	61	39	19	35	2	80	43	18	43	2	80
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	23	15	8	70	52	2	7	1	0	33	5	7	2	0	34	8	8	4	1	35
	RF0040	RETT SINDROME DI	56	0	56	5	27	1	1	0	0	4	6	7	3	1	30	13	9	11	1	36
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	39	17	22	5	23	11	6	11	0	41	28	17	22	1	65	36	16	36	8	70
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	36	48
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	129	59	70	12	21	47	13	47	10	80	50	13	50	11	83	55	13	55	17	85
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	53	14	39	92	9	47	17	49	1	78	50	15	51	8	80	56	17	56	8	85
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	209	114	95	51	2	64	12	66	25	87	65	12	68	27	87	67	12	69	29	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	6	5	1	33	83	16	9	15	7	29	24	16	21	8	50	30	23	26	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	14	8	6	29	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	4	1	6
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	19	9	10	47	5	72	8	72	52	83	74	8	75	53	87	75	8	76	53	88
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOIA DEMIELINIZZANTE	61	42	19	44	2	53	16	57	4	87	56	16	59	4	87	60	16	62	5	88
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	1	0	0	0	75	0	75	75	75	76	0	76	76	76	78	0	78	78	78

Tabella 8 (6/11)

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
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	0	3	3	3	
	RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	3	2	1	0	33	33	14	41	14	45	37	15	50	39	17	50	15	51	
	RF0270	COGAN SINDROME DI	6	2	4	17	0	28	9	24	18	44	29	10	48	31	11	26	21	48	
	RF0280	CHERATOCONO	84	51	33	0	2	41	20	35	12	85	42	20	85	46	19	41	15	86	
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	34	32	34	2	66	
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	43	24	19	2	47	27	18	28	0	66	33	18	92	37	18	37	5	79	
	RF0010	ALEXANDER MALATTIA DI	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	7	4	7	8	5	8	3	12	
	RF0010	KRABBE MALATTIA DI	1	1	0	0	100	1	0	1	1	1	1	0	1	1	0	1	1	1	
	RF0010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	2	1	1	0	50	20	19	20	1	40	21	19	21	23	21	23	3	44	
	RF0010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	6	4	2	0	17	43	13	47	21	56	44	13	50	46	14	53	22	59	
	RF0010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	2	0	2	15	3	15	12	18	
	RF0030	GANGLIOSIDOSI-GM1	2	1	1	50	50	2	1	2	1	3	4	2	4	11	9	11	2	21	
	RF0030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	0	1	1	1	
	RF0040	ATASSIA DI FRIEDREICH	83	41	42	19	40	14	10	11	4	62	25	13	24	36	13	35	10	69	
	RF0040	ATASSIA EPISODICA	7	2	5	43	0	18	10	15	1	33	32	14	33	9	57	36	18	57	
	RF0040	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	5	1	4	40	40	14	9	15	2	28	24	7	23	16	36	33	17	48	
	RF0040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	2	2	0	0	50	2	1	2	1	3	17	1	17	16	18	21	2	23	
	RF0040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE	82	40	42	4	43	37	14	37	1	70	44	15	45	48	15	48	1	83	
	RF0040	ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA SINDROME	4	2	2	50	50	13	6	13	6	18	31	5	32	23	37	36	5	43	
1	RF0040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	70	
	RF0040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	24	14	10	4	42	34	16	33	8	61	47	16	52	15	71	49	16	73	
	RF0050	KENNEDY MALATTIA DI	1	1	0	0	0	47	0	47	47	47	52	0	52	59	0	59	59	59	
	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	
	RF0050	SMA TIPO 2	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	11	0	11	17	0	17	17	17	
	RF0050	SMA TIPO 3 - KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	0	5	5	5	
	RF0060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	20	10	10	10	15	16	14	10	3	52	24	18	16	4	71	27	19	4	72
	RF0060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	28	6	2	64	33	23	16	16	65	37	27	17	75
	RF0060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	1	0	1	100	100	1	0	1	1	1	8	0	8	8	0	8	0	8	8
	RF0070	MICROPATIA CENTRAL CORE	1	1	0	0	100	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	7	0	7	7
	RF0070	MICROPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	22	0	22	23	0	23	0	23	23
	RF0070	MICROPATIA DESMIN STORAGE	3	2	1	0	0	23	9	28	10	32	34	4	34	29	39	41	6	40	49

Tabella 8 (7/11)

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	
	RF070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	2	0	2	2	2
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	3	2	1	0	0	1	0	0	3	6	7	1	0	16	11	7	13	1	17	1	17
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	8	2	6	0	0	29	12	31	9	44	38	15	43	10	59	47	17	49	11	74	74
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	17	15	2	6	12	10	14	4	0	54	14	17	7	0	55	21	17	16	2	57	57
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	8	8	0	25	25	3	2	3	1	7	4	2	4	1	7	5	4	4	1	14	14
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	15	5	10	0	0	32	14	31	10	60	42	16	36	17	72	44	15	39	17	72	72
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	2	56	53	58	62	8	62	54	70	70
	RF090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 - STEINERT MALATTIA DI	25	10	15	4	4	24	15	21	0	57	32	16	30	0	60	34	16	36	0	66	66
	RF090	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	71
	RF090	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	59
	RF090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 - BECKER MALATTIA DI	2	2	0	0	0	32	8	32	23	40	60	3	60	58	63	61	3	61	58	63	63
	RF090	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	2	1	1	0	0	19	14	19	5	34	20	15	20	5	34	21	15	21	6	36	36
	RF110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	3	2	1	0	33	1	0	1	0	1	1	1	1	0	3	23	16	16	7	45	45
	RF110	DISTROFIA DEI CONI	5	3	2	0	20	26	21	15	1	58	40	23	40	5	78	48	27	44	5	78	78
	RF110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	46	20	43	20	76	76
	RF110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	33
	RF110	RETINITE PIGMENTOSA	217	114	103	0	16	24	17	18	0	73	30	18	28	0	75	46	18	45	9	81	81
	RF110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33	33
	RF110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6	6
	RF110	STARGARDT MALATTIA DI	18	12	6	0	17	27	16	25	5	60	30	16	31	6	61	42	14	42	19	69	69
	RF110	USHER SINDROME DI	21	12	9	0	14	20	12	16	5	46	28	11	27	13	48	45	13	45	23	82	82
	RF120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	37	0	37	37	37	37
1	RF140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56	56
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	23	13	10	0	0	8	3	8	2	16	8	3	8	2	16	15	5	15	7	25	25
	RG0020	POLIANGIOTTE MICROSCOPICA	46	19	27	48	0	61	14	64	30	89	61	14	64	30	89	64	13	68	30	89	89
	RG0030	POLIARITERITE NODOSA	9	6	3	33	0	55	14	57	34	77	56	15	57	37	85	60	13	59	42	85	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	190	118	72	1	1	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	3	7	1	19	19
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	66	26	40	53	5	52	14	53	17	76	53	13	55	20	77	58	13	60	23	78	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	62
	RF0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	67	32	35	45	6	52	16	56	13	94	53	16	56	13	95	61	15	64	21	95	95
	RF0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	85	27	58	32	1	71	8	72	53	88	72	8	73	53	89	74	8	75	53	89	89

Tabella 8 (8/11)

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
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	23	1	22	43	0	40	16	38	12	73	42	16	40	13	73	49	15	52	13	76
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	146	64	82	4	43	18	13	13	1	71	45	19	46	4	82	46	19	47	4	82
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	2	1	1	0	0	31	1	31	30	32	31	1	31	30	32	32	0	32	31	32
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	21	2	19	10	0	43	15	39	22	77	43	15	39	22	77	49	13	44	26	77
	RI0010	ACALASIA	22	8	14	0	0	46	18	53	15	75	50	18	59	22	77	57	15	61	32	79
	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	13	7	6	100	8	38	22	37	0	80	47	17	44	18	81	52	20	48	19	86
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	44	23	21	73	11	37	16	36	7	68	39	15	40	7	68	49	15	48	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	5	5	0	80	0	3	3	2	0	7	12	10	7	5	32	17	8	14	11	34
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	5	3	2	20	0	66	4	66	61	71	66	4	66	61	73	67	4	66	61	74
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	20	3	17	10	5	45	16	42	21	76	46	15	42	21	76	49	16	44	23	81
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	3	3	0	0	0	47	5	44	43	54	48	4	47	44	54	49	4	47	44	54
	RL0030	PEMFIGO	38	12	26	39	0	51	13	53	25	85	52	13	53	26	85	54	12	55	27	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	49	20	29	18	0	73	12	77	44	94	74	12	78	45	94	75	12	78	45	94
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	8	4	4	50	0	59	18	66	26	79	60	18	68	27	79	63	17	70	32	80
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	6	2	4	17	0	46	19	55	10	62	47	18	56	12	62	49	20	56	12	70
	RM0010	DERMATOMOSITE	35	13	22	54	0	42	20	45	2	72	42	20	45	2	72	45	21	50	3	76
	RM0020	POLIMOSITE	25	5	20	52	4	53	17	54	26	87	54	17	56	26	88	57	16	58	34	89
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	50	10	40	34	4	46	16	45	15	75	49	16	50	19	77	53	16	53	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	POLICONDRITE	8	2	6	88	13	56	9	57	37	68	57	8	58	40	69	61	4	61	56	69
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIALE	393	36	357	40	1	43	14	43	5	85	46	14	46	9	87	48	14	48	15	87
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	26	10	16	4	0	20	21	14	0	61	21	22	16	0	61	27	19	18	1	62
	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	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
	RN0110	ANIRIDIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	15	15	1	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 - TRACHEOSOFAGEA	7	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	1	0	13

Tabella 8 (9/11)

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
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0		
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	3		
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	2	1	1	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	7	5	0	12		
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	1	1	0	0	0	35	0	35	35	0	35	35	35	0	35	35	35	35		
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	25	10	15	24	8	34	9	35	18	50	38	9	38	20	54	48	11	69		
	RN0260	FOCOMELIA	2	1	1	0	0	24	24	0	49	39	10	39	29	49	40	11	40	29	50	
	RN0320	GASTROCHISI	1	0	1	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	0	2	18	9	18	9	28	21	10	21	12	31	
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	1	
	RN0430	POLAND SINDROME DI	15	8	7	0	0	16	18	13	0	49	26	17	23	0	60	27	16	23	2	60
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	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	15	12	9	4	32	15	12	9	4	32	32
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	1	0	1	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	0	21	0	21	21	21
	RN0680	TURNER SINDROME DI	59	1	58	66	0	3	5	0	19	7	8	6	0	51	13	9	11	1	53	53
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	18	18	0	22	0	9	18	0	65	14	17	8	0	65	20	18	15	1	66	66
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	4	0	4	0	0	0	0	0	0	2	3	1	1	7	3	3	1	1	9	9
	RN0710	MELAS SINDROME	29	11	18	24	59	23	14	21	0	58	30	15	28	4	62	33	15	31	4	62
	RN0720	MERRF SINDROME	26	17	9	12	38	42	17	48	2	74	49	17	52	11	75	51	16	55	12	80
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	108	47	61	9	23	5	10	1	0	48	12	14	4	0	48	24	17	22	1	67
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	1	0	1	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	9	4	5	11	0	6	12	0	0	40	12	13	10	0	41	23	16	15	2	44
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	12	6	6	0	8	0	0	0	0	0	1	2	1	0	6	4	4	2	0	15
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	5	2	3	20	0	0	0	0	0	9	7	8	0	21	11	7	9	3	21	21
	RN0880	ECC SINDROME	3	2	1	0	0	14	15	9	0	34	17	12	9	7	34	18	13	11	8	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	2	1	1	0	0	20	17	20	3	37	20	17	20	3	37	24	14	24	10	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	4	4	0	0	0	0	0	0	0	6	6	5	0	16	8	6	7	2	18	18
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	14	5	9	0	7	4	6	2	0	25	24	20	21	0	53	25	19	23	3	54
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51

Tabella 8 (10/11)

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
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	0	1	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	60	51	11	51	40	62	62
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	8	5	5	4	18	11	6	12	4	20
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	8	2	6	0	0	17	22	3	0	54	29	17	29	1	54	33	17	30	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	25	11	14	0	0	8	12	0	0	31	14	11	8	1	31	17	10	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	66	39	27	5	18	0	0	0	0	0	1	2	0	0	7	7	5	5	1	22
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	330	171	159	0	53	20	16	14	0	75	25	17	22	0	75	28	16	28	1	78
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	8	5	11	0	14	10	5	11	4	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	25	9	16	4	0	5	8	3	0	32	9	9	5	0	37	22	12	19	6	44
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	7	7	7	0	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	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	7	2	5	0	43	2	3	0	0	10	23	14	30	1	39	26	15	31	3	45
	RN1530	LEOPARD SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	9	7	9	2	16	9	8	9	2	17
	RN1610	POEMS SINDROME	2	0	2	50	0	39	4	39	35	43	41	3	41	39	44	44	2	44	41	46
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	5	2	3	0	0	16	19	1	0	39	17	18	6	0	39	22	19	11	1	45
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	1	1	0	100	0	56	0	56	56	56	60	0	60	60	60	64	0	64	64	64
	RNG010	PSEUDOPOMA FROTTISMI	3	2	1	0	0	1	2	0	0	4	6	8	0	0	18	11	8	15	1	18
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	3	0	3	0	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	23	23	0	23	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	0	1
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	1

Tabella 8 (11/11)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)							
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	3	2	1	0	0	15	21	0	0	44	15	20	1	0	44	15	24	16	18	8	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	1	0	1	0	0	10	0	10	10	10	24	0	24	24	24	24	0	24	24	24	24
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	41
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG050	ACONDROPLASIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	25	16	34	2	39	35	3	34	31	31	39
	RNG060	ESOSTOSI MULTIPLA	9	3	6	0	0	29	15	32	0	49	30	15	34	0	49	35	17	36	1	61	61
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	0	4	4
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	2	0	2	0	0	22	4	22	18	25	22	4	22	18	25	23	3	23	19	26	26
	RNG060	DISPLASIA CRANOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	1	0	1	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	25	0	25	25	25	25
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	18
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24	24
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	1	1	0	0	0	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53	53
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	21	10	11	0	0	29	21	35	0	65	32	20	39	0	65	34	19	39	1	71	71
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	11	13	4	0	32	22	27	4	1	70	70
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	47	0	47	47	47	47
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	12	9	3	8	0	2	7	0	0	25	5	7	2	0	25	8	8	5	1	29	29
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	50	24	26	6	10	2	5	0	0	27	9	8	6	0	34	12	9	9	1	35	35
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	33	19	14	6	0	1	5	0	0	32	10	9	8	0	35	12	9	9	2	37	37
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	8
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	7	2	5	29	14	20	17	15	1	46	23	15	21	1	47	30	15	30	12	51	51

LEGENDA

COD CODICE ESIZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RIOMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTA 1 FINE VALIDITÀ 05/05/2009

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 30.07.2010
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-febbraio 2010). <http://demo.istat.it/>. Consultato il 30.07.2010

