



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. 2
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. 2
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	33

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.¹

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 1998-2000.² Specifiche iniziative di tutela, nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale,³ 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.⁴

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 pazienti.⁵

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 279/2001.⁴

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 31 dicembre 2010, sono uniformemente riconosciute ai sensi del decreto ministeriale 279/2001, 590 diverse condizioni a bassa prevalenza (le seguenti condizioni RC0140 Waldmann malattia di e R10080 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 590 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 normativa ⁷ 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-costo-mandibolare (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 31 dicembre 2010.

I RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

via Giovan 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



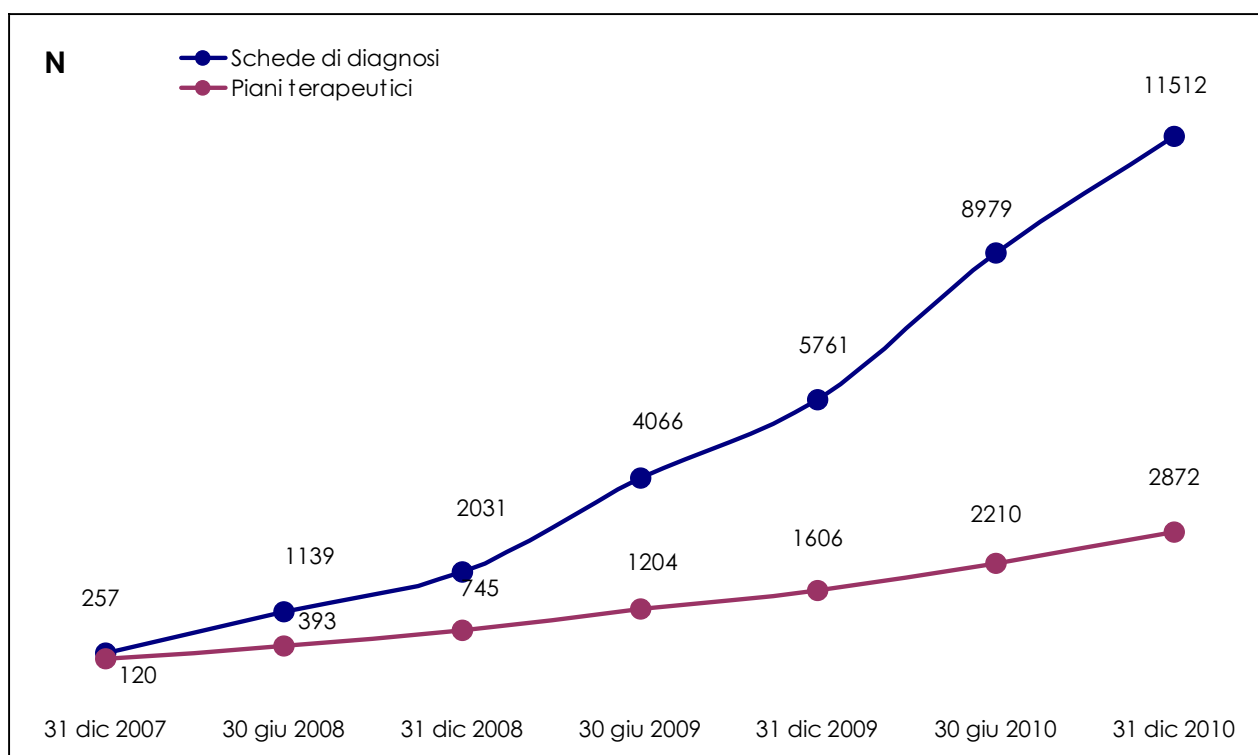
2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO

Al 31 dicembre 2010, il RLoMR contiene 11512 schede di diagnosi e 2872 piani terapeutici, archiviati e validati.

L'attività di censimento del secondo semestre 2010 è incrementata rispetto al corrispondente periodo del 2009 (+149% schede e +165% 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 31 dicembre 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
1 lug 2010	31 dic 2010	2533	11512	662	2872



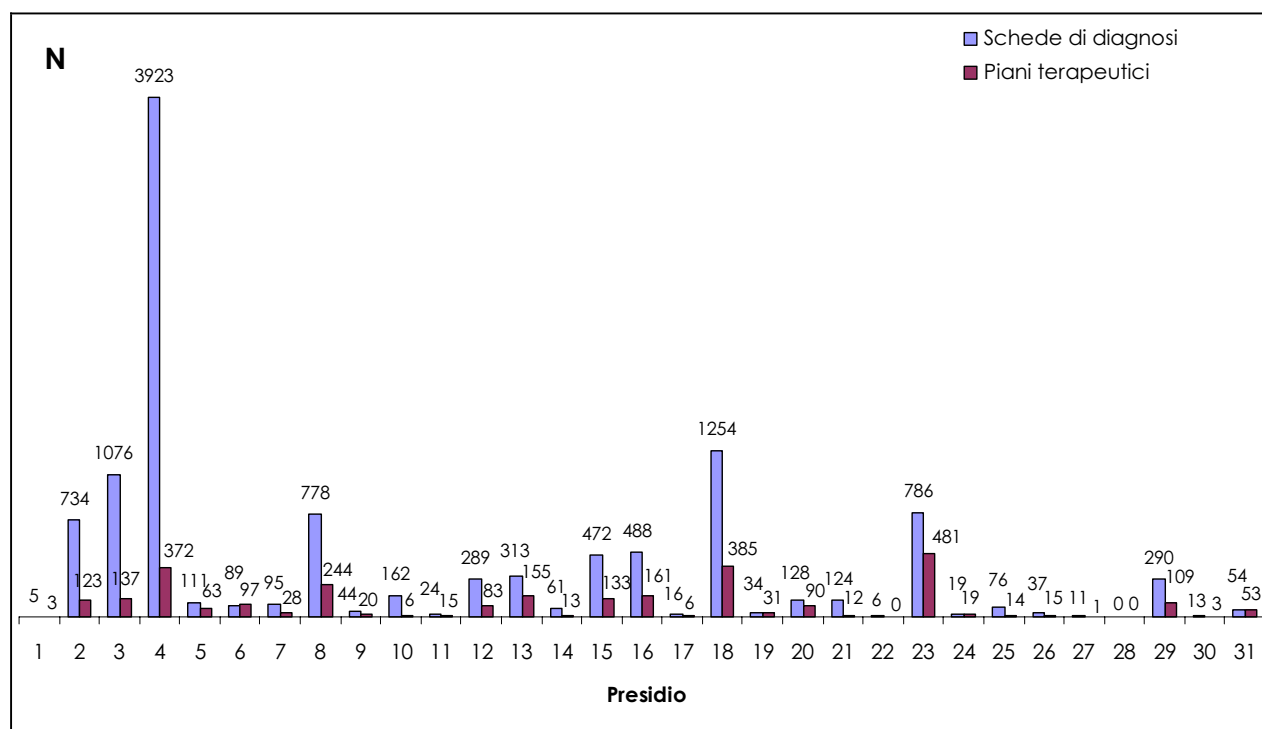
3. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDÌ

L'attività di censimento svolta dagli specialisti dei Presidi della Rete regionale per le malattie Rare della Lombardia, in termini di schede di diagnosi e di piani terapeutici archiviati e validati al 31 dicembre 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	5	3
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	734	123
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	1076	137
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	3923	372
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	111	63
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	89	97
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	95	28
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	778	244
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	44	20
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	162	6
11	AO Sant'Anna di Como	CO	24	15
12	AO Ospedale di Lecco	LC	289	83
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	BG	313	155
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	61	13
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	472	133
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	488	161
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	16	6
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1254	385
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	34	31
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	128	90
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	124	12
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	6	0
23	AO San Gerardo di Monza	MB	786	481
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	19	19
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	76	14
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	37	15
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	11	1
28	Ospedale San Giuseppe	MI	0	0
29	IRCCS San Raffaele	MI	290	109
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	13	3
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	54	53
Totale schede e piani terapeutici			11512	2872

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



L'attività di censimento è stata svolta per mezzo dell'applicativo Sistema Malattie Rare (SMR) da 250 specialisti affiliati a tutti i Presidi della Rete regionale, con l'eccezione dell'Ospedale San Giuseppe, non ancora connesso al registro web-based.

Per quanto riguarda il secondo semestre del 2010, non sono pervenuti nuovi casi di malattia rara dai seguenti Presidi precedentemente attivi: la Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, l'Azienda Ospedaliera Istituti Clinici di Perfezionamento e l'IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano.

Il numero assoluto di schede di diagnosi e di piani terapeutici che un Presidio può censire varia in relazione a più fattori. 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 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. Infine, bisogna considerare che il bacino di utenza di ciascun Presidio, per ciascuna delle malattie rare seguite, può avere dimensioni diverse: locali, regionali, nazionali o internazionali. Presidi dedicati

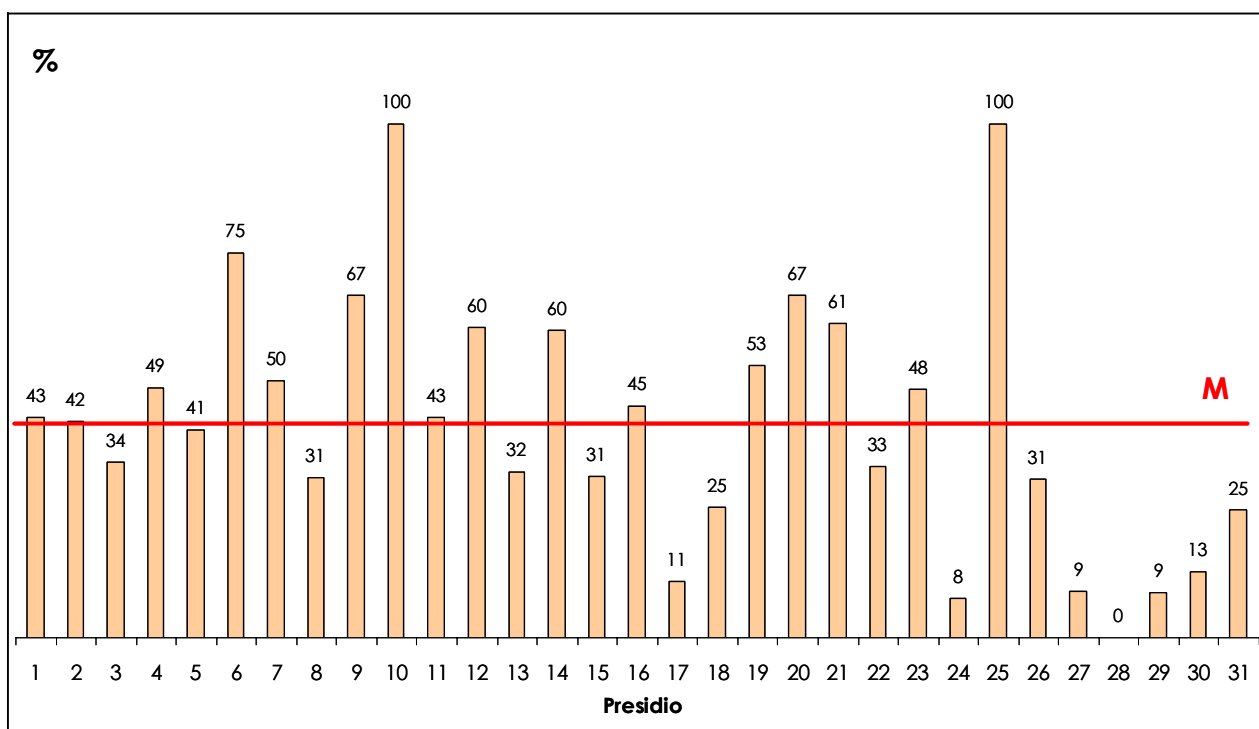
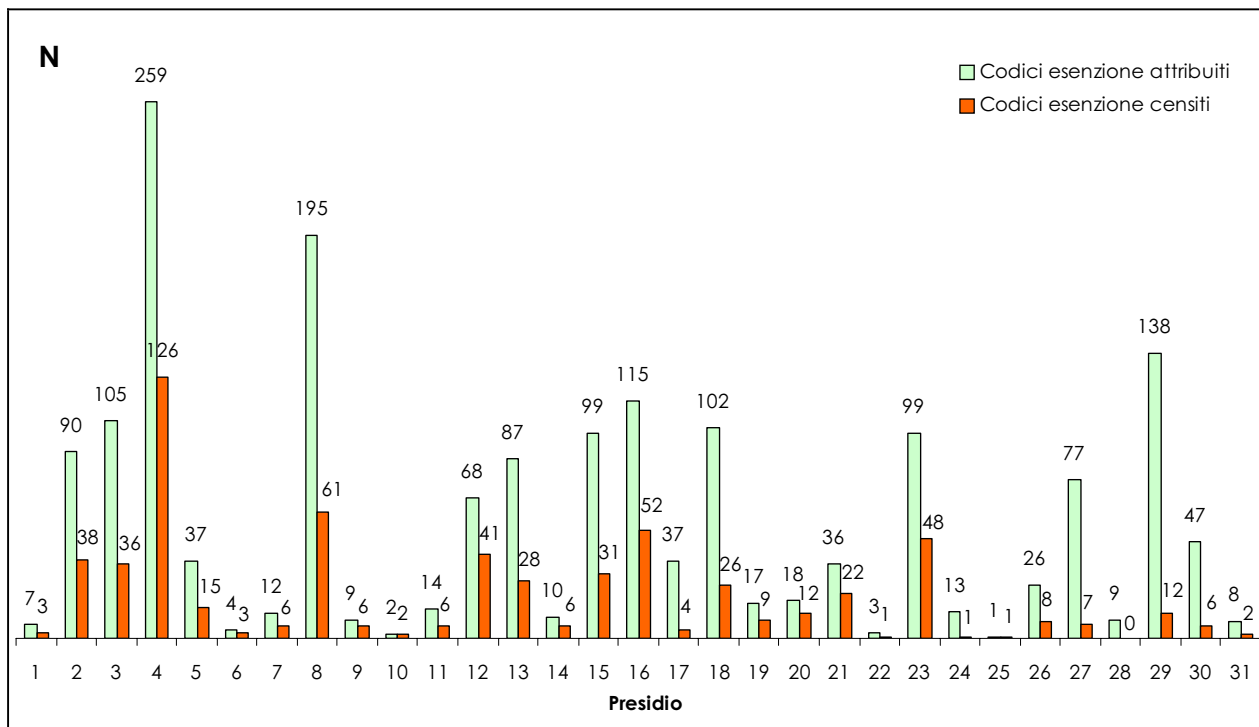
prevalentemente a condizioni ultra-rare o con un bacino di utenza prevalentemente territoriale saranno pertanto caratterizzati da casistiche più piccole per numerosità.

Venendo ai piani terapeutici, questi raccolgono informazioni riguardo i farmaci prescritti per la cura della malattia rara e devono essere sostituiti da un nuovo piano in occasione di una modificazione della terapia o dopo un anno dalla loro compilazione; un caso di malattia rara censito nel RLoMR può quindi essere associato a più piani terapeutici, ma anche a nessun piano se non si giova di alcun trattamento farmacologico.

Le figure 3 e 4 mostrano come la maggior parte dei centri abbiano finora censito meno della metà dei codici di esenzione per cui sono stati identificati come Presidi di riferimento (in media il 41,8%).

Il mancato censimento di una o più delle condizioni rare attribuite può dipendere dalla prevalenza estremamente bassa di alcune di queste (malattie ultra-rare), dall'intercorrere di cambiamenti dell'expertise (in genere per lo spostamento degli specialisti delle malattie rare in altri centri) oppure da difficoltà di accesso all'applicativo web-based SMR. Riguardo quest'ultimo punto bisogna sottolineare che a distanza di oltre 3 anni dall'attivazione del registro web-based in alcuni Presidi persistono ancora significative criticità quali carenza di postazioni e spazi di lavoro dedicati, problemi di compatibilità tra il sistema informativo aziendale e il sistema informativo CRS-SISS, problemi di manutenzione delle postazioni di lavoro, insufficiente diffusione dell'uso di SMR tra gli specialisti delle malattie rare.

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.



4. MALATI RARI E MALATTIE RARE CENSITE

Le 11512 schede di diagnosi censiscono 11401 malati rari: per 107 pazienti sono state inserite nel RLoMR due schede di diagnosi, mentre per 2 pazienti ne sono state inserite tre; un paziente nel suo percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale può, infatti, esser preso in carico e censito da specialisti afferenti a Presidi diversi e/o 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 affetti da una delle condizioni rare sorvegliate in carico ai Presidi della Rete regionale; il RLoMR censisce, pertanto, sia pazienti lombardi che extra-regionali. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 14,9% 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). Le figure 5 e 6 illustrano la distribuzione dei pazienti in base alla residenza, per ciascun Presidio.

La distribuzione dei malati rari per età al momento del censimento (malati rari in carico ai Presidi) e per sesso è riportata in tabella 4 e in figura 7. L'istogramma mostra una forma a base allargata con un andamento bimodale. Il rapporto maschi/femmine è di 1:1,02.

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 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 11428 (25 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare e 1 paziente ha ricevuto la diagnosi di tre condizioni rare) e riguardano 350 diverse condizioni rare, il 60,3% di quelle sorvegliate dal RLoMR (tabella 6 e figura 9). Nel 20% dei casi è stato redatto almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione di farmaci) (figura 10). Le prime dieci malattie rare per numerosità della casistica rendono conto del 38,6% dei casi 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 31 dicembre 2010.

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

Residenza	Popolazione residente ⁸	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
Piemonte	4 446 230	368	21,6
Emilia Romagna	4 395 569	215	12,6
Veneto	4 912 438	166	9,7
Puglia	4 084 035	141	8,3
Sicilia	5 042 992	141	8,3
Toscana	3 730 130	99	5,8
Liguria	1 615 986	87	5,1
Lazio	5 681 868	81	4,7
Calabria	2 009 330	66	3,9
Marche	1 559 542	63	3,7
Campania	5 824 662	62	3,6
Trentino Alto Adige	1 028 260	54	3,2
Abruzzo	1 338 898	37	2,2
Friuli Venezia Giulia	1 234 079	37	2,2
Sardegna	1 672 404	34	2,0
Basilicata	588 879	19	1,1
Umbria	900 790	17	1,0
Valle d'Aosta	127 866	7	0,4
Molise	320 229	7	0,4
Stato estero	-	5	0,3
Totale extra-regionali	50 514 187	1 706	100,0
Lombardia	9 826 141	9 695	
Totale generale	60 340 328	11 401	

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

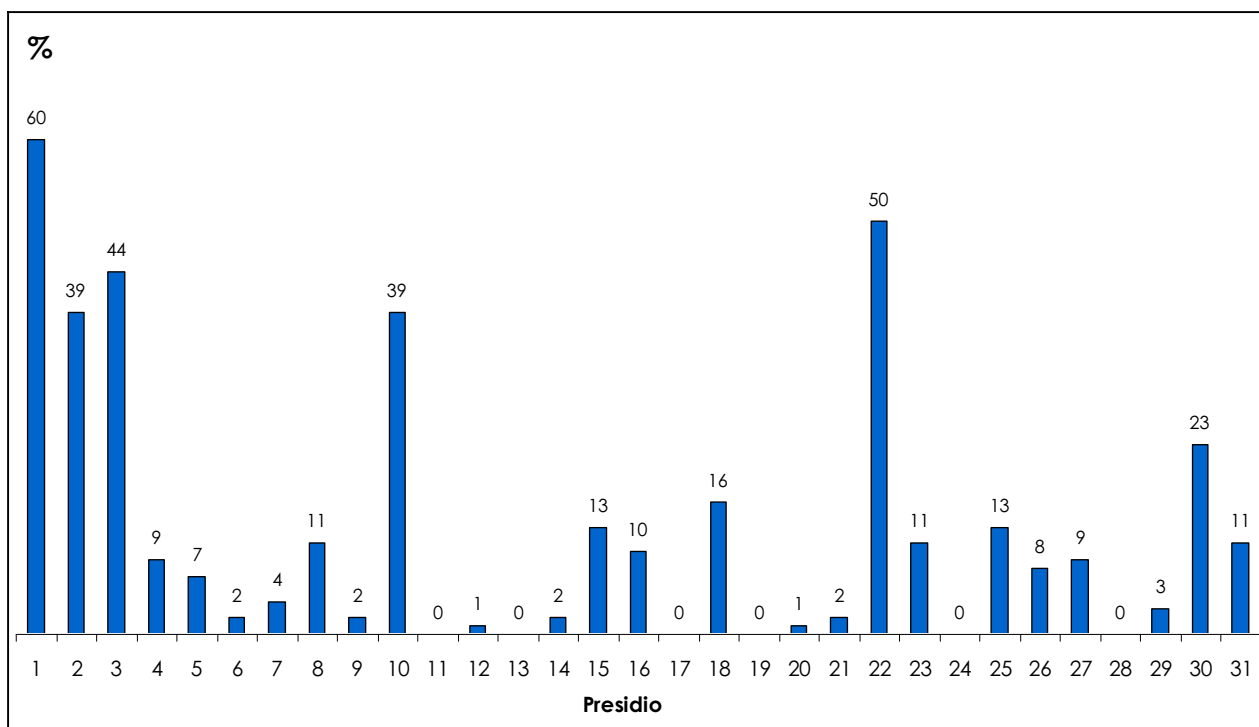
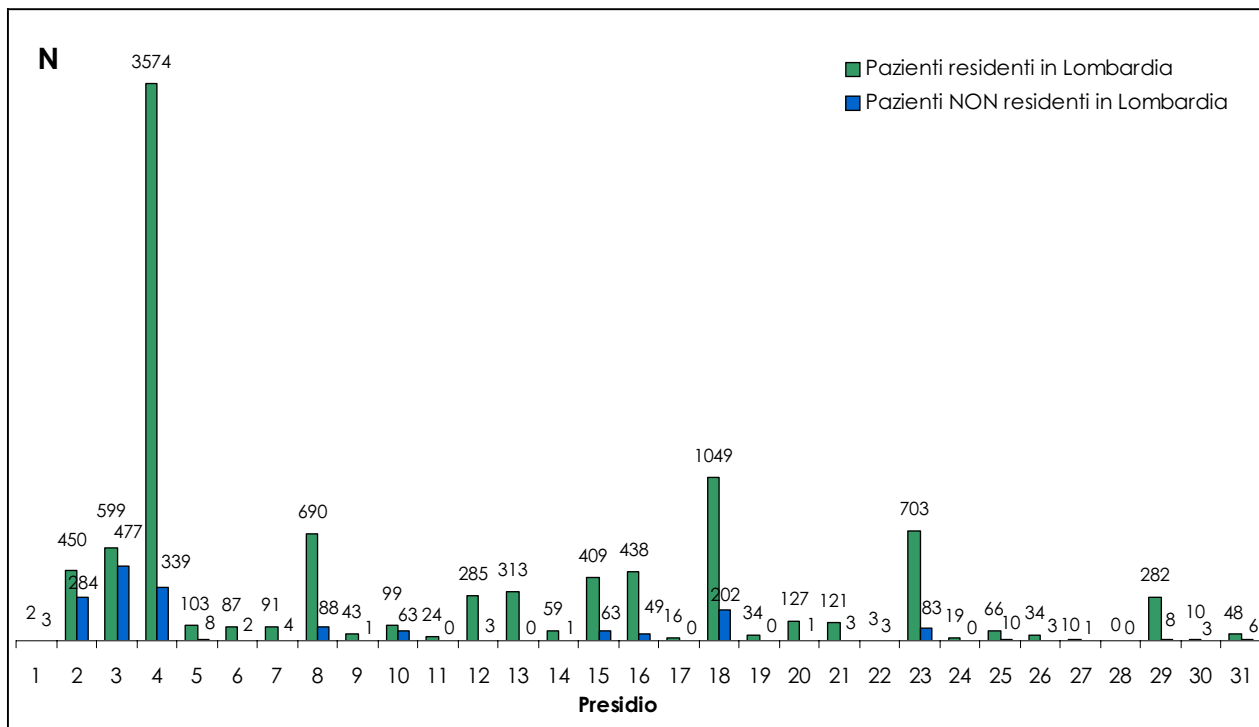


Tabella 4 e Figura 7. Distribuzione dei malati rari censiti dal RLoMR per età al momento del censimento (malati rari in carico ai Presidi) e per sesso.

Fascia di età	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 – 4	243	225	2,1	2,0
5 – 9	488	383	4,3	3,4
10 – 14	484	554	4,2	4,9
15 – 19	413	342	3,6	3,0
20 – 24	329	318	2,9	2,8
25 – 29	283	277	2,5	2,4
30 – 34	345	331	3,0	2,9
35 – 39	425	444	3,7	3,9
40 – 44	422	481	3,7	4,2
45 – 49	426	425	3,7	3,7
50 – 54	313	364	2,7	3,2
55 – 59	283	333	2,5	2,9
60 – 64	303	321	2,7	2,8
65 – 69	274	280	2,4	2,5
70 – 74	266	254	2,3	2,2
75 – 79	182	220	1,6	1,9
80 – 84	107	134	0,9	1,2
85 – 89	42	53	0,4	0,5
90 – 94	9	21	0,1	0,2
95 – 99	1	3	0,0	0,0
Totale	5638	5763	49,5	50,5

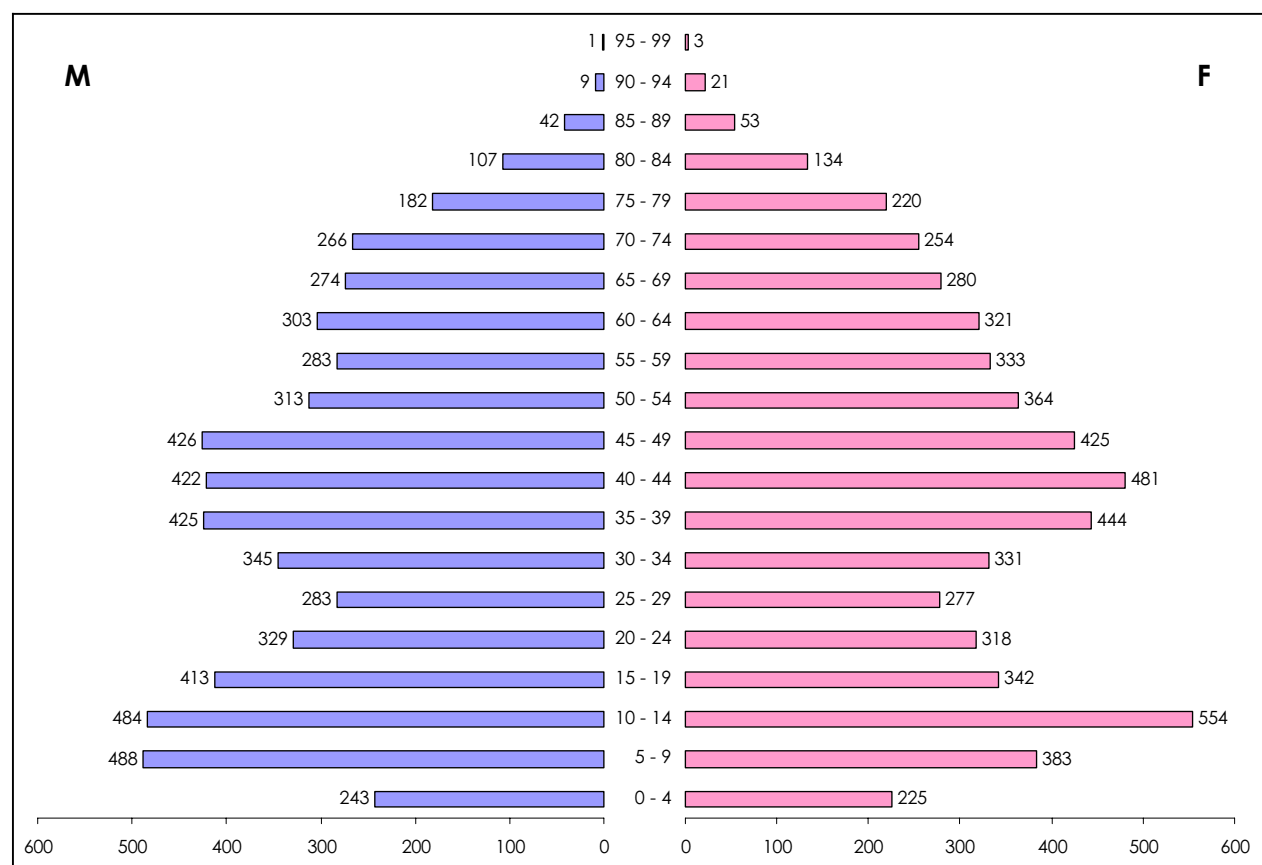


Tabella 5 e Figura 8. Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia, per ASL di appartenenza al momento del censimento. Cod = codice assegnato all'ASL in figura 6; § = fino al 31 dicembre 2008; §§ = dal 1 gennaio 2009.

Cod	Azienda Sanitaria Locale	Numero di pazienti censiti
VA	ASL Varese	809
CO	ASL Como	581
LC	ASL Lecco	428
SO	ASL Sondrio	121
BG	ASL Bergamo	742
vC/S	ASL Vallecambonica e Sebino	64
BS	ASL Brescia	868
MI	ASL Milano	2044
MI-1	ASL Milano 1	1217
MI-2	ASL Milano 2	749
MI-3	ASL Milano 3 §	181
MB	ASL Monza e Brianza §§	839
PV	ASL Pavia	414
LO	ASL Lodi	190
CR	ASL Cremona	259
MN	ASL Mantova	176
Totale		9682

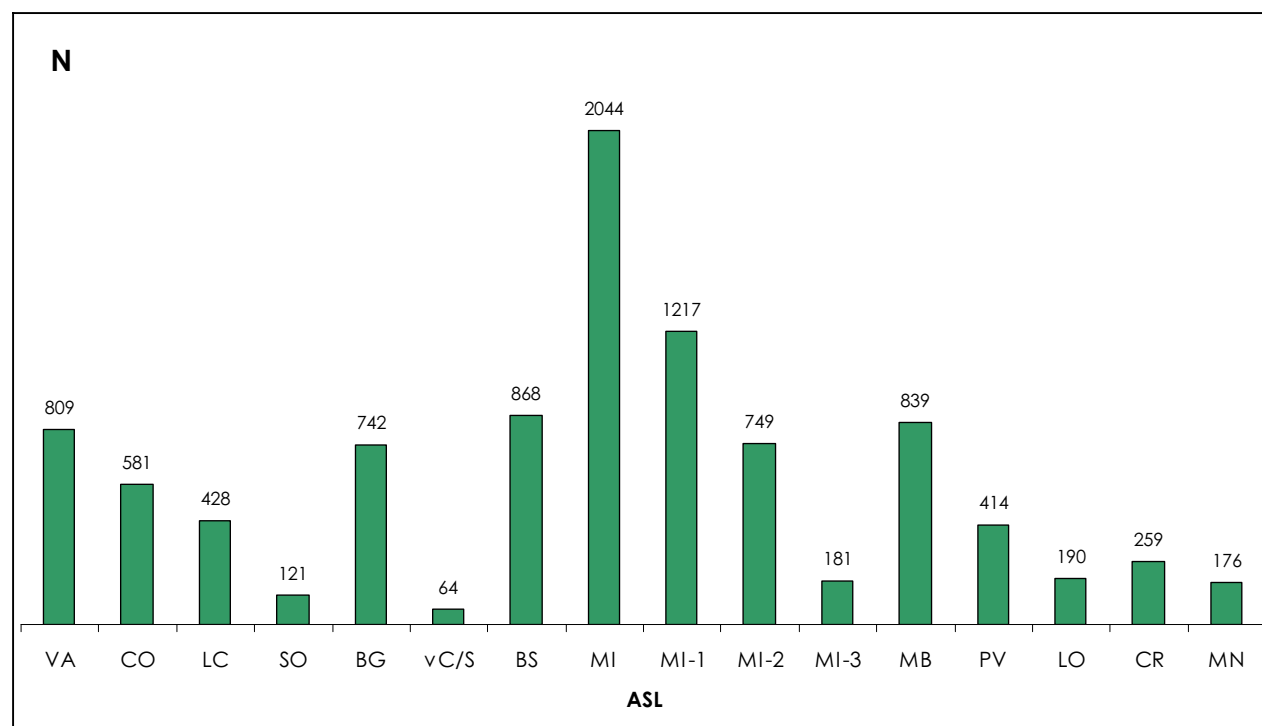


Tabella 6 e Figura 9. Numero di condizioni rare sorvegliate dal RLoMR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

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	103
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	35	32
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	107	75
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	231	97
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	3
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	1	0
Totale condizioni sorvegliate e censite			580	350

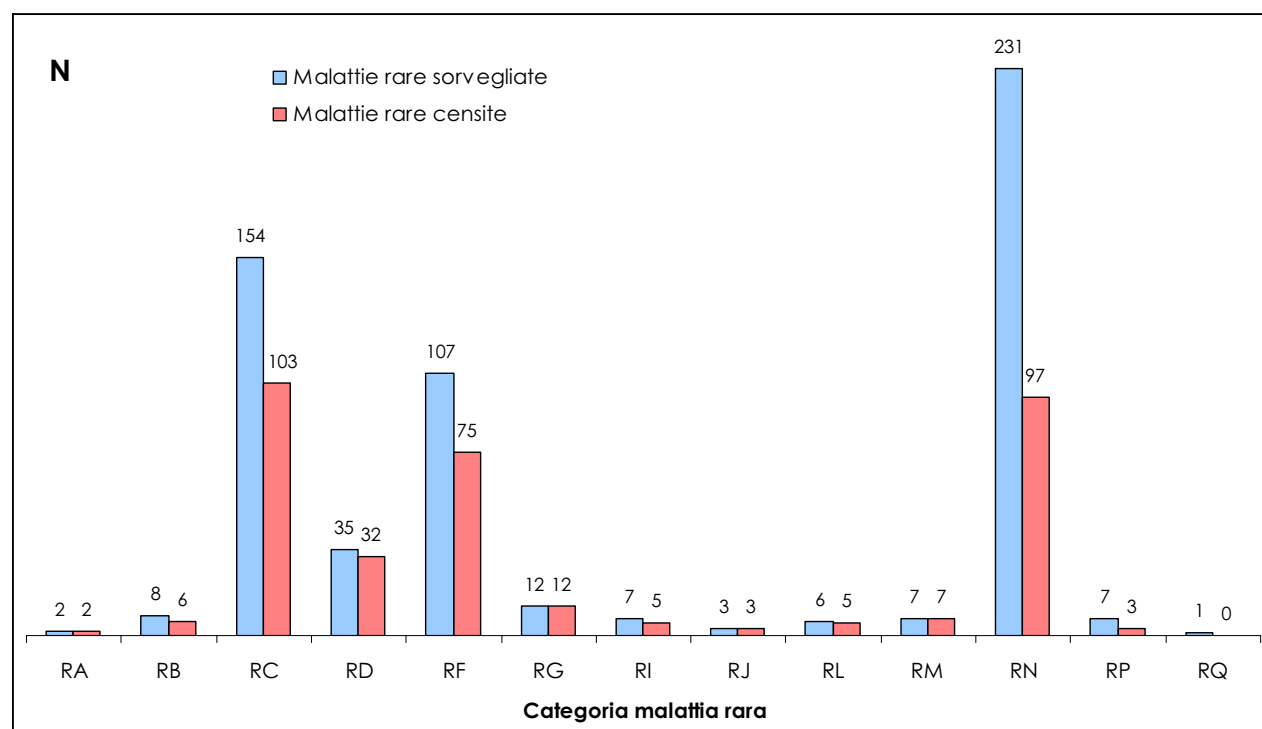


Figura 10. Casi di malattia rara (conteggio alla malattia rara afferente) censiti dal RLoMR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza (per la descrizione delle categorie vedi tabella 6).

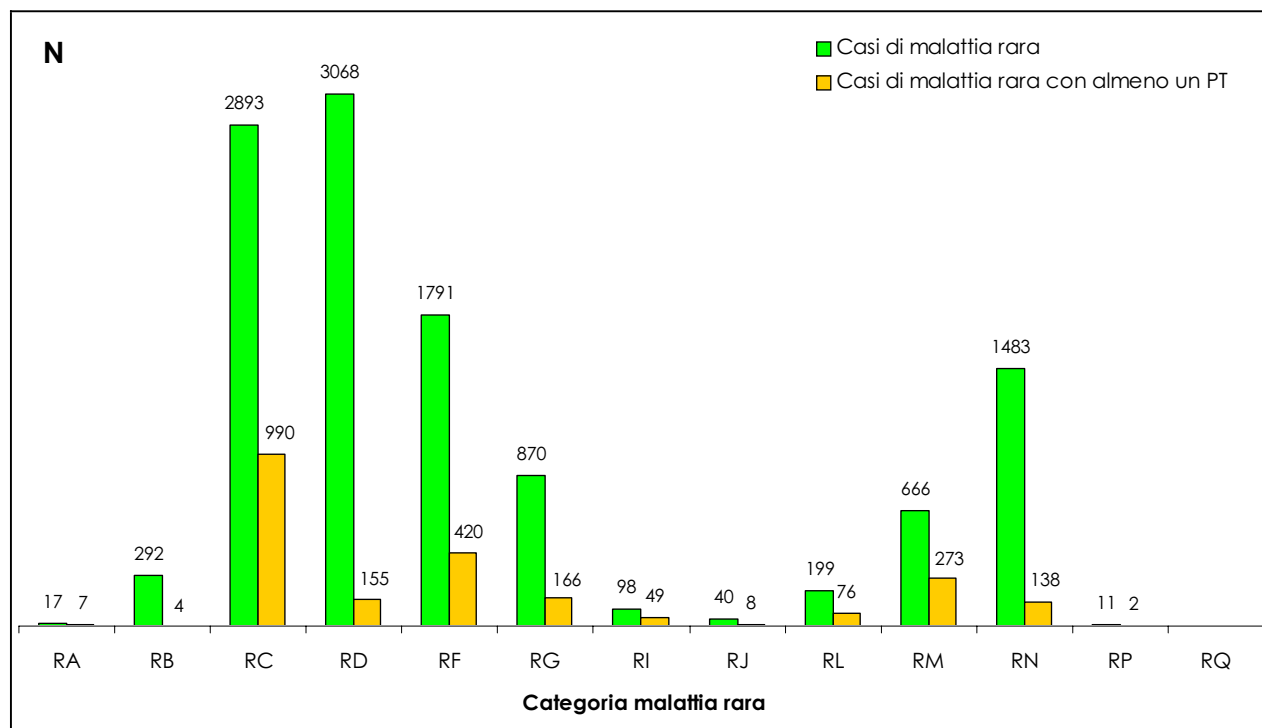


Tabella 7. Le prime dieci condizioni rare per numero di casi censiti, al 31 dicembre 2010.

Codice esenzione	Condizione rara	Numero di casi censiti	% delle malattie rare censite
RDG020	Emofilia A	623	5,5
RCG040	Iperfenilalaninemia	573	5,0
RMG010	Connettiviti indifferenziate	497	4,3
RDG020	Disordini ereditari trombofilici	494	4,3
RN1320	Sindrome di Marfan	472	4,1
RDG020	Malattia di von Willebrand	437	3,8
RDG010	Talassemie	416	3,6
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	311	2,7
RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	296	2,6
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	292	2,6
Totale		4411	38,6

Tabella 8. Sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR per le condizioni rare censite al 31.12.10 (1/12)

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	3	1	2	0	0	4	2	4	1	6	4	2	4	1	6	8	2	8	5	10
	RB0020	RETINOBLASTOMA	8	3	5	0	0	3	3	1	0	9	3	3	1	0	9	4	4	1	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	LINFOANGIOEIOMIOMATOSI	3	0	3	67	33	36	6	40	28	42	37	6	41	28	42	39	8	41	28	47
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	272	127	145	0	1	3	8	0	56	14	15	8	8	0	68	23	18	18	0	70
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	5	3	2	20	20	31	15	33	8	51	32	16	34	8	54	41	9	36	32	55
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	3	1	2	67	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0	2	4	5	1	1	11
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	9	7	2	33	0	16	7	15	2	30	21	7	20	14	34	26	10	23	15	48
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	7	1	6	43	14	3	6	0	0	19	6	8	1	0	19	14	9	11	1	31
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	292	29	263	32	2	7	2	8	1	11	8	2	8	1	11	10	2	10	2	18
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	158	32	126	37	4	59	13	59	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	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	80	41	39	86	28	18	13	15	0	51	19	13	16	2	52	35	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	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	10	5	6	6	16
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	110	60	50	5	26	38	20	37	0	74	41	20	43	0	74	45	19	46	1	82
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	82	48	34	50	6	35	14	34	3	77	39	13	38	7	78	43	12	42	14	79
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	18	11	7	61	6	7	13	1	0	45	12	14	5	0	45	20	16	18	3	66
	RCG010	CONN SINDROME DI	3	1	2	100	0	39	10	43	26	48	52	9	48	43	64	63	10	64	50	75
	RCG010	GITELMAN SINDROME DI	61	22	39	80	18	21	16	19	0	69	26	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	18-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	116	44	72	13	1	4	6	0	0	35	5	7	2	0	35	14	10	12	0	51
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	10	8	10	2	18
	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	2	1	1	0	0	15	10	15	6	25	16	10	16	6	25	27	18	27	9	45
	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	17	7	10	71	6	11	16	1	0	49	17	19	10	0	66	21	19	13	0	66

Tabella 8 (2/12)

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
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	3	2	1	67	33	0	0	0	0	1	1	1	0	2	6	2	1	14
	RCG040	ALBINISMO	9	7	2	0	22	0	0	0	0	0	1	0	2	14	16	2	1	44
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	70	0	9	11	1	0	35	19	36	0	61	44	14	20	63
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	1	1	1	1	1	2	2	0	2	2
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1
	RCG040	CISTINURIA	42	22	20	67	2	21	13	20	0	56	28	15	29	1	42	13	11	69
	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	IPERFENILALANINEMIA	573	297	276	42	11	0	0	0	0	0	1	4	0	38	12	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	3	2	3	1	5	13	0	13	13
	RCG040	LOWE SINDROME DI	3	3	0	33	33	2	3	0	5	4	2	5	2	6	6	3	6	10
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	16	8	8	88	44	0	1	0	2	1	4	0	17	14	7	14	1	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	73	0	0	1	0	2	1	1	1	0	3	8	7	4	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOGISTINURIA	9	4	5	100	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	2	9
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	15	4	15	11	19	17	4	17	21
	RCG040	OMOCISTINURIA	9	4	5	100	11	11	11	8	0	30	17	14	16	0	29	13	30	45
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	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	1	1	0	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	6	3	3	67	17	1	1	0	0	3	3	2	2	7	26	12	29	39
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	4	3	9	0	0	32	13	14	9	53
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	3	3	0	100	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	18	7	11	83	22	15	25	2	0	82	16	24	4	82	30	21	23	83
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	5	4	5	0	13	12	13	25
	RCG060	GALATTOSEMIA	18	11	7	67	22	0	0	0	0	0	0	1	0	2	20	11	20	46
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	37	20	17	59	19	1	3	0	0	18	6	12	1	50	19	13	15	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	8	14	8	12	25
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	11	8	3	73	18	18	14	15	0	43	32	21	37	0	38	23	44	69

Tabella 8 (3/12)

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	14	7	7	64	43	1	2	0	0	7	4	4	2	0	15	16	12	1	37	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	6	2	4	0	0	24	20	16	6	62	29	21	25	7	69	37	21	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	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	12	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	7	4	6	1	14
	RCG060	MANNOSIDOSI	6	4	2	83	33	2	1	3	0	4	14	6	15	4	21	30	9	27	20	44
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	4	2	2	75	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	0	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
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10
1	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI AC GRASSI E DEI MITOCOND	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	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	4	1	3	50	0	21	17	16	2	49	27	15	19	17	52	28	14	20	18	53
	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 CEREBROTEINEMIA	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	20	11	48	29	19	18	9	0	65	25	19	17	3	68	29	18	25	7	68
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	10	4	6	60	10	27	22	16	1	59	31	22	33	1	63	39	20	39	7	69
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	4	3	1	25	25	15	13	13	1	31	18	13	20	1	32	22	14	25	1	37
	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	232	192	40	4	9	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	COPOPORFIRIA EREDITARIA	3	1	2	33	0	29	8	28	20	39	34	8	35	24	44	35	9	36	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	45	40	5	2	0	51	11	52	29	72	53	10	54	32	74	66	11	69	33	85

Tabella 8 (4/12)

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
	RCG110	PROTOPORFIRIA	9	6	3	0	0	5	4	4	0	12	18	11	14	2	38	28	12	30	7	47
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	1	1	0	0	3	12	8	9	3	23	25	9	29	12	33
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	18	0	18	18	18
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	296	177	119	18	57	54	18	59	0	84	57	16	59	7	86	59	15	61	7	89
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	15	4	11	33	60	1	2	0	0	7	2	3	1	11	12	11	9	9	1	36
	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	4	4	50	25	3	3	2	0	12	5	3	4	2	12	15	7	18	4	22
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	8	4	4	38	25	2	1	2	0	4	4	3	3	1	10	18	11	12	5	35
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	4	2	2	100	50	0	0	0	0	1	2	1	2	1	5	6	2	7	3	7
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG150	ISTIOCIITOSIA CELLULE DI LANGERHANS	64	33	31	3	41	29	17	28	0	78	30	17	29	0	79	37	16	36	3	83
	RCG150	ISTIOCIITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	2	1	1	50	0	17	17	17	0	34	20	13	20	7	34	28	13	28	15	41
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	0	41	20	11	18	2	53
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	28	15	13	0	18	0	1	0	0	3	3	5	1	0	15	7	5	6	0	18
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	1	1	0	0	100	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11	17	0	17	17	17
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	100	51	49	12	36	19	18	14	0	65	27	18	22	1	76	34	16	31	5	76
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	8	4	4	0	13	5	6	2	0	17	11	10	6	3	34	25	9	25	9	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	109	53	56	0	3	5	9	3	0	50	5	9	3	0	50	12	9	10	2	54
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	25	11	14	20	16	41	14	40	17	68	42	15	43	17	68	49	14	48	17	75
	RD0030	PORFIRA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	5	2	3	20	0	36	27	28	3	69	38	26	30	3	69	42	30	30	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	17	16	1	0	47	1	2	1	0	8	3	3	2	0	10	19	10	18	3	34
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	96	48	48	9	2	6	10	2	0	55	7	11	2	0	55	20	16	14	1	55
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	34	15	19	12	32	11	12	4	0	41	27	16	27	0	62	38	16	37	3	72
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	32	0	32	32	32
	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	48	31	17	2	0	29	19	28	0	73	31	19	31	0	73	37	16	36	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	14	7	7	0	36	7	11	0	0	31	15	11	13	0	32	33	17	33	9	66

Tabella 8 (5/12)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	88	48	40	3	17	18	19	10	0	71	27	19	23	0	74	35	18	34	2	80
	RDG010	TALASSEMIE	416	194	222	30	1	6	11	1	0	59	7	13	1	0	69	31	14	33	0	77
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	6	4	2	0	17	17	24	2	0	61	34	19	33	7	70	38	21	35	7	74
	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	494	236	258	1	15	22	22	20	0	78	40	17	38	0	79	48	17	46	2	88
	RDG020	EMOFILIA A	623	601	22	0	16	1	6	0	0	65	15	17	8	0	73	37	19	37	0	96
	RDG020	EMOFILIA B	101	97	4	0	4	0	2	0	0	14	16	17	10	0	81	35	21	35	1	91
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	23	11	12	0	4	3	8	0	0	35	24	20	16	0	66	27	20	20	1	66
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	74	33	41	0	5	4	11	0	0	61	29	20	27	0	79	37	21	37	2	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	7	4	3	0	14	0	0	0	0	0	6	4	6	0	15	9	4	10	4	16
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	48	18	30	0	4	5	11	0	0	52	28	17	27	2	67	37	18	37	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	177	77	100	0	8	17	20	0	0	66	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	177	56	121	0	12	19	20	18	0	77	38	15	37	5	79	46	16	44	14	94
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	437	172	265	1	8	5	14	0	0	72	29	18	26	0	80	42	20	41	3	90
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21
	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	26	10	16	0	15	10	12	5	0	49	33	21	30	0	75	37	19	36	3	78
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	32	13	19	16	63	27	18	26	0	68	41	20	36	2	80	45	19	43	2	80
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	33	19	14	73	52	3	8	0	0	39	5	9	2	0	40	8	9	4	0	40
	RF0040	RETT SINDROME DI	58	0	58	5	26	1	1	0	0	4	6	7	3	1	30	13	9	11	1	36
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	41	17	24	5	24	11	6	11	0	41	27	17	21	1	65	35	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	141	67	74	13	18	47	13	47	10	80	50	13	51	11	83	54	13	55	17	85
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	61	20	41	93	16	46	17	48	1	78	49	15	50	8	80	54	17	54	8	85
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	311	169	142	55	5	63	13	66	25	88	64	13	67	27	88	66	12	69	29	89
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	6	3	3	33	0	57	13	61	32	72	62	8	64	47	72	64	8	67	47	74
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	7	6	1	29	86	15	9	8	7	29	22	16	9	7	50	27	23	9	7	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	19	7	12	16	0	3	4	2	0	16	10	8	7	0	26	30	14	33	7	50
	RF0140	WEST SINDROME DI	15	9	6	27	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	4	1	6

Tabella 8 (6/12)

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
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	24	11	13	54	4	71	7	72	52	83	74	8	73	53	87	75	7	74	53	88
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	81	56	25	43	2	53	17	54	4	87	55	16	57	4	87	59	16	62	5	88
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	1	0	100	0	75	0	75	75	75	76	0	76	76	76	78	0	78	78	78
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	2	2	0	0	0	4	2	4	3	6	4	2	4	3	6	5	2	5	3	6
	RF0230	OCILITE ETEROGROMICA DI FUCH	3	2	1	0	33	33	14	41	14	45	37	15	45	15	50	39	17	50	15	51
	RF0270	COGAN SINDROME DI	6	2	4	33	0	28	9	24	18	44	29	10	25	20	48	31	11	26	21	48
	RF0280	CHERATOCONO	99	59	40	0	2	39	20	32	12	85	40	19	33	14	85	44	18	38	15	86
	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	45	25	20	2	49	27	18	28	0	66	33	18	33	1	77	36	18	37	5	79
	RF0010	ALEXANDER MALATTIA DI	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	7	4	7	3	11	8	5	8	3	12
	RF0010	KRABBE MALATTIA DI	2	2	0	0	100	6	5	6	1	11	6	5	6	1	11	6	5	6	1	11
	RF0010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	2	1	1	0	50	20	19	20	1	40	21	19	21	2	40	23	21	23	3	44
	RF0010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	6	4	2	0	17	43	13	47	21	56	44	13	50	21	57	46	14	53	22	59
	RF0010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	15	3	15	12	18
	RF0020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	11	0	11	11	11
	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	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0040	ATASSIA DI FRIEDREICH	118	59	59	30	47	15	10	11	4	62	25	13	22	6	65	34	14	33	10	69
	RF0040	ATASSIA EPISODICA	11	4	7	27	9	19	9	15	1	33	33	14	33	9	57	37	14	38	18	62
	RF0040	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	7	1	6	43	43	13	8	10	2	28	24	10	23	11	42	34	15	39	17	56
	RF0040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	2	2	0	0	50	2	1	2	1	3	17	1	17	16	18	21	2	21	19	23
	RF0040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE	123	59	64	5	41	36	14	36	1	70	44	14	44	1	76	48	14	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	36	29	43
	RF0040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17
1	RF0040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	68	65	70
	RF0040	NEUROGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10
	RF0040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	44	24	20	2	39	35	16	35	4	61	46	15	48	15	71	49	15	51	15	73
	RF0050	KENNEDY MALATTIA DI	2	2	0	0	0	48	1	48	47	49	56	3	56	52	59	65	6	65	59	71
	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	2	2	0	0	0	1	0	1	1	1	7	4	7	3	11	10	7	10	3	17
	RF0050	SMA TIPO 3 - KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5

Tabella 8 (7/12)

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
	RF0060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	27	14	13	7	11	16	14	11	3	52	24	17	16	4	71	27	18	24	4	72
	RF0060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	28	6	2	64	33	23	16	16	65	37	27	18	17	75
	RF0060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	1	0	1	100	100	1	0	1	1	1	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RF0060	NEUROPATIA TOMACULARE	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	11	0	11	11	11	0	11	11	11	11
	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 CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RF0070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	2	1	1	0	50	7	3	7	5	10	13	9	13	5	22	15	7	15	8	23
	RF0070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	3	2	1	33	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	4	2	2	25	0	1	1	0	3	5	7	1	10	16	10	6	11	11	1	17
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	10	2	8	10	0	26	13	22	8	44	34	16	34	10	59	46	16	46	11	74
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	21	19	2	5	10	9	13	4	0	54	12	15	5	0	55	20	15	16	2	57
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	18	17	1	67	11	4	3	3	0	13	5	3	4	1	13	10	8	8	1	32
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	19	6	13	0	0	29	15	25	7	60	37	16	32	15	72	41	14	37	17	72
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	2	56	53	58	62	8	62	54	70
	RF0090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 - STEINERT MALATTIA DI	32	15	17	9	3	23	16	20	0	57	31	18	30	0	60	35	17	37	0	67
	RF0090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 - MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE	2	2	0	0	0	49	16	49	34	65	60	10	60	49	70	60	11	60	50	71
	RF0090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 - THOMSEN MALATTIA DI	6	3	3	0	0	3	1	2	2	6	23	13	29	5	38	30	19	35	5	59
	RF0090	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
	RF0090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53
	RF0100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	3	2	1	0	0	19	12	17	5	34	19	12	18	5	34	20	12	19	6	36
	RF0110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	4	3	1	0	25	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	20	15	14	7	45
	RF0110	DISTROFIA DEI CONI	5	3	2	0	20	26	21	15	1	58	40	23	40	5	78	48	27	44	5	78
	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	227	119	108	0	16	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	45	9	81
	RF0110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33
	RF0110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6
	RF0110	STARGARDT MALATTIA DI	19	12	7	0	16	28	16	27	5	60	31	16	31	6	61	42	14	42	19	69
	RF0110	USHER SINDROME DI	24	14	10	0	13	19	11	16	5	46	27	11	26	10	48	43	15	43	12	82
	RF0120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	37	0	37	37	37

Tabella 8 (8/12)

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
1	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56	
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	67	36	31	0	0	8	3	8	2	16	8	3	8	2	16	15	4	15	7	25
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPIA	50	20	30	50	0	60	14	64	30	89	61	14	64	30	89	64	13	68	30	89
	RG0030	POLIARTRITE NODOSA	12	9	3	33	0	45	21	46	6	77	46	22	47	7	85	51	21	54	12	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	198	122	76	1	1	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	7	1	19
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	74	29	45	50	5	52	14	54	17	76	54	13	56	20	77	58	13	60	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	75	36	39	44	7	51	17	54	5	94	52	17	55	7	95	59	17	63	10	95
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	100	28	72	37	1	72	8	73	53	88	72	8	73	53	89	74	8	75	53	89
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	28	1	27	43	4	40	16	38	12	73	41	16	39	13	73	50	14	53	13	76
	RG0100	TELANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	233	114	119	5	49	21	16	15	1	78	46	18	47	4	82	49	19	51	4	86
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	4	3	1	0	25	27	5	29	19	32	28	5	29	20	32	29	5	32	20	32
	RG0010	PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	27	4	23	15	4	43	15	39	22	77	43	15	39	22	77	48	13	46	26	77
	RI0010	ACALASIA	27	9	18	0	0	44	20	50	10	80	49	19	56	22	81	55	16	59	25	84
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	5	2	3	60	0	39	24	29	8	76	45	21	41	18	77	46	21	42	19	78
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	14	7	7	100	7	38	22	38	0	80	46	17	44	18	81	51	20	46	19	86
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	51	27	24	63	10	35	17	34	1	68	37	17	35	3	68	47	18	47	8	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	6	6	0	83	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	34
	RJ0020	FIBRISI RETROPERITONEALE	6	4	2	17	0	66	3	67	61	71	67	4	67	61	73	68	4	67	61	74
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	28	5	23	7	4	47	15	45	21	76	49	15	47	21	76	53	16	50	23	81
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	10	9	1	30	0	41	15	44	17	64	41	15	46	17	64	47	15	48	17	68
	RL0030	PEMFIGO	79	37	42	43	0	51	14	51	16	85	51	13	51	16	85	54	13	54	18	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	88	33	55	32	0	72	14	74	34	94	72	13	75	34	94	74	13	78	37	94
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	14	6	8	57	0	60	17	69	26	79	61	17	70	27	79	64	16	72	32	82
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	8	3	5	38	0	45	16	48	10	62	45	16	48	12	62	48	17	50	12	70
	RM0010	DERMATOMIOSITE	64	23	41	33	2	31	23	34	1	72	32	23	35	2	72	39	19	41	3	76
	RM0020	POLMIOSITE	34	8	26	53	3	54	17	54	16	87	55	17	57	16	88	58	16	58	22	89
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	58	11	47	36	3	44	16	44	7	75	48	16	48	7	77	52	15	52	21	81
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	52	6	51	43	61	53	7	53	44	62	62	5	63	55	68
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49	0	49	49	49	49

Tabella 8 (9/12)

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
	RN0060	POLICONDRITE	8	2	6	88	13	56	9	57	37	68	57	8	58	40	69	61	4	61	56	69
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	497	46	451	41	2	43	14	42	5	85	46	14	46	9	87	48	14	47	15	87
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	33	13	20	3	0	18	21	7	0	61	20	21	14	0	61	25	19	17	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	4	3	1	0	25	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	1	1	5
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	9	7	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	5	1	0	13
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	3	0	12
	RN0190	ANO IMPERFORATO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	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	13	6	7	15	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	5	7	0	17
	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	29	11	18	21	7	32	10	30	16	50	38	11	37	20	65	48	11	45	29	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	30	10	20	0	3	13	14	8	0	46	27	17	30	2	67	33	13	37	8	68
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	RN0430	POLAND SINDROME DI	21	13	8	0	0	13	17	0	0	49	22	17	21	0	60	24	17	22	1	60
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	5	1	5	4	5	6	1	6	5	6
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	5	4	1	0	0	18	21	10	4	60	26	20	13	6	60	37	20	43	12	61
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	1	0	1	100	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	15	12	9	4	32	15	12	9	4	32
	RN0670	CRIDU CHAT MALATTIA DEL	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	21	0	21	21	21
	RN0680	TURNER SINDROME DI	98	1	97	69	0	4	7	0	0	39	8	9	6	0	51	14	10	12	0	53
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	43	43	0	37	5	16	19	5	0	65	21	18	19	0	65	26	19	26	1	67
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	6	0	6	0	0	0	0	0	0	0	8	9	4	1	27	10	11	5	1	29
	RN0710	MELAS SINDROME	27	9	18	26	56	21	12	20	0	58	28	14	24	4	59	31	15	29	4	62
	RN0720	MERRF SINDROME	27	19	8	11	33	43	18	50	2	74	49	17	52	11	75	52	17	57	12	80

Tabella 8 (10/12)

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	107	47	60	9	21	6	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	0	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	11	5	6	9	0	5	11	0	0	40	10	12	3	0	41	21	15	14	2	44
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	2	0	2	0	0	27	4	27	30	27	4	4	27	23	30	45	3	45	42	48
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	0	9	9	10	0	10	10	10	10
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	14	8	6	0	7	0	0	0	0	1	2	0	0	6	3	4	2	0	0	15
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	6	2	4	17	0	0	0	0	0	8	7	7	0	21	9	7	8	3	21	21
	RN0880	EEC 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	9	5	4	0	0	4	10	0	0	32	15	17	9	0	48	18	15	11	0	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	6	5	0	16	8	6	7	2	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	0	0	51	51	51	0	51	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	14	11	3	0	0	4	13	0	0	51	12	14	8	0	51	15	14	11	1	54
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	28	0	28	28	28	28
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	20	0	20	20	20	20
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	4	3	1	75	0	0	0	0	0	4	4	4	2	0	11	7	3	7	2	11
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	11	3	11	8	13	12	3	12	9	15	15
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	2	1	1	0	0	50	11	50	60	50	11	11	50	39	60	51	11	51	40	62
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	8	5	5	4	18	11	6	12	4	20	20
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	12	4	8	0	0	22	22	16	0	54	30	17	31	1	54	33	17	31	2	54
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	2	0	2	0	0	0	0	0	0	18	18	18	18	0	36	18	18	18	0	36
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	33	16	17	0	0	6	11	0	0	31	11	11	5	0	31	17	11	19	2	36
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	7	4	3	0	0	1	1	1	0	3	9	13	3	1	41	11	15	3	1	45
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	69	41	28	4	17	0	0	0	0	1	2	0	0	7	7	5	6	0	22	22
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	472	245	227	0	56	22	17	16	0	75	25	17	23	0	75	29	17	28	1	78
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	9	5	4	0	0	0	1	0	0	2	6	5	4	0	14	8	5	5	2	16
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	7	5	2	29	0	6	13	2	0	38	8	12	3	0	38	13	12	8	1	38

Tabella 8 (11/12)

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
	RN1360	ALFORT SINDROME DI	34	13	21	3	0	8	10	5	0	34	12	12	8	0	40	24	12	20	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	10	6	4	0	0	0	0	0	0	0	7	7	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	1	1	0	3	24	15	31	1	40	28	16	16	37	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
	RN1580	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	4	2	2	25	0	47	11	43	35	64	48	10	44	39	65	49	9	45	41	65
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	7	3	4	0	0	11	17	0	0	39	13	16	6	0	39	17	18	8	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	3	2	1	100	0	45	10	46	32	56	46	11	46	32	60	49	13	51	32	64
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	7	6	1	0	0	1	1	0	4	5	8	0	0	18	8	8	8	4	1	20
	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	3	0	3	0	33	1	2	0	4	2	2	0	0	5	4	4	5	1	0	12
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	1	1	3
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	3	2	1	0	0	15	21	0	44	15	20	1	0	44	24	16	16	18	8	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	2	0	2	0	0	5	5	5	0	10	14	10	14	5	24	15	10	15	5	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
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG050	ACONDROPLASIA	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	19	18	18	1	39	26	15	32	1	39
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4	7
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	10	4	6	0	0	26	17	31	0	49	27	17	33	0	49	32	19	36	1	61
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	2	0	2	0	0	22	4	22	18	25	22	4	22	18	25	23	3	23	19	26
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	2	0	2	0	0	38	14	38	23	52	38	15	38	23	53	39	15	39	25	54
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	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
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	2	0	0	0	26	26	26	0	53	36	17	36	20	53	36	16	36	20	53

Tabella 8 (12/12)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	25	11	14	0	0	26	22	34	0	65	33	21	39	0	69	35	20	39	1	73
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	7	2	5	0	14	0	0	0	0	0	8	12	1	0	32	17	24	4	0	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
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	12	9	3	8	0	2	7	0	25	5	7	2	0	25	8	8	8	5	1	29
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	72	36	36	6	8	2	5	0	27	9	9	6	0	43	12	9	10	10	1	44
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	47	28	19	4	2	2	7	0	37	11	10	8	0	38	13	10	9	9	1	38
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	2	1	1	0	0	1	1	1	2	1	1	1	0	2	10	1	1	10	8	11
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	8
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	8	3	5	25	13	17	17	10	46	21	15	17	1	47	28	16	24	8	8	51

LEGENDA
COD CODICE ESEZIONE
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 14.02.2011
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. Popolazione residente al 1 gennaio 2010. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 14.02.2011

