



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  
2011

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 .....	3
2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO .....	9
3. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDI .....	11
4. MALATI RARI E MALATTIE RARE CENSITE .....	37
5. BIBLIOGRAFIA .....	85



## 1. INTRODUZIONE

### LE MALATTIE RARE

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

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

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

### LA RETE NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE

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

L'elenco – per il quale sono previsti aggiornamenti periodici – comprende 284 malattie rare e 47 gruppi di malattie rare codificate in 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 di Centri di Coordinamento identificati dalle Regioni - o da gruppi di Regioni associate - per il corrispettivo territorio di competenza, risultando così composta da 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 PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

La Rete 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 diagnostica e/o terapeutica, 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 regionale, i Medici di Assistenza Primaria, i servizi territoriali e il cittadino. La Rete regionale si avvale, inoltre, di un organismo trasversale con funzioni di coordinamento operativo, discussione e condivisione di strategie comuni denominato Gruppo di Coordinamento Regionale ai cui lavori partecipano i rappresentanti di Regione, Centro di Coordinamento, Presidi, ASL e delle Associazioni di pazienti.<sup>5</sup>

La complessità ed il dinamismo che caratterizzano l'area delle malattie rare hanno richiesto un continuo aggiornamento della struttura della Rete regionale; le modificazioni finora intervenute per quanto riguarda i Presidi ed il numero di condizioni rare per cui ciascun Centro è di riferimento sono descritte in tabella 1.

## 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

**Tabella 1.** Presidi della Rete per le malattie rare della Lombardia e numero di condizioni rare (codici di esenzione) per cui ciascun Centro è di riferimento: aggiornamenti intervenuti dall'istituzione della Rete ad oggi.

PRESIDIO DI RIFERIMENTO	DGR 7/7328 11-dic-01		DGR 7/10125 06-ago-02		DGR 7/20784 16-feb-05		DGR 8/3069 01-ago-06		DGR 8/8884 20-gen-09		Decr. DG Sanità 01-giu-11	
	A	TOT	A	TOT	A	TOT	A	TOT	A	TOT	A	TOT
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI	7	7	0	7	0	7	0	7	0	7	0	7
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	51	83	33	83	8	91	0	90	0	90	3	92
FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO	54	98	53	98	4	102	5	104	1	105	5	110
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO	62	191	129	191	100	291	0	283	0	259	8	264
AO OSPEDALE DI CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE		25		25	13	38	0	37	0	37	1	38
AO SANT'ANTONIO ABAIE DI GALLARATE						5	0	4	0	4	0	4
AO OSPEDALE DI CIRCOLO DI BUSTO ARSIZIO		13		13	3	16	0	12	0	12	3	15
AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	121	193	74	193	2	195	2	195	0	195	0	195
AO ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA		10		10	0	10	0	9	0	9	4	13
AO OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA		2		2	0	2	0	2	0	2	0	2
AO SANT'ANNA DI COMO						15	0	14	0	14	2	16
AO OSPEDALE DI LECCO		31		31	1	32	22	2	52	16	0	68
AO OSPEDALI RIUNITI DI BERGAMO	41	48	10	48	40	88	1	87	0	87	0	86
AO CARLO POMA DI MANTOVA		6		6	0	6	0	6	4	10	0	10
AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO	110	116	6	116	0	38	78	0	23	0	99	101
AO OSPEDALE NIGUARDA CA' GRANDA	61	83	38	83	6	89	26	2	113	5	3	108
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO (PRESIDI OSPEDALIERI BUZZI E C.T.O.)	157	220	79	220	0	200	20	18	1	37	0	42
AO SAN PAOLO - POLO UNIVERSITARIO	108	111	49	111	0	8	103	0	2	101	1	109
AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI		14		14	0	14	0	14	3	0	17	17
AO OSPEDALE SAN CARLO BORROMEO		18		18	0	18	0	18	0	18	5	23
AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO						36	0	35	1	36	4	40
AO GUIDO SALVINI DI GARBAGNATE MILANESE								3	0	3	1	4
AO SAN GERARDO DI MONZA	112	90	7	29	13	100	1	2	99	0	99	201
IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO											13	16
IRCCS FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI (ISTITUTO SCIENTIFICO DI VIA BOEZIO, PAVIA)								1	0	1	0	1
IRCCS EUGENIO MEDEA - ASSOCIAZIONE LA NOSTRA FAMIGLIA DI BOSISIO PARINI								14	12	0	26	27
IRCCS FONDAZIONE ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO	91	80	4	15	0	2	78	1	2	77	0	77
OSPEDALE SAN GIUSEPPE		9		9	1	10	0	10	0	1	9	9
IRCCS SAN RAFFAELE	160	140	2	22	0	140	0	2	138	3	138	139
IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO		48		48	0	48	0	1	47	0	47	49
CENTRO CLINICO NEMO - FONDAZIONE SERENA ONLUS											8	8

DGR = DELIBERA DELLA GIUNTA REGIONALE DELLA LOMBARDIA; DECR. = DECRETO; DG = DIREZIONE GENERALE; A = NUMERO DI MALATTIE RARE/GRUPPI DI MALATTIE RARE (CODICI DI ESEZIONE) ATTRIBUITI AL PRESIDIO; R = NUMERO DI CODICI DI ESEZIONE REVOCATI; TOT = NUMERO DI CODICI DI ESEZIONE PER CUI IL CENTRO È STATO DESIGNATO A PRESIDIO DI RIFERIMENTO DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE; IRCCS = ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO; AO = AZIENDA OSPEDALIERA.

condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) <sup>6</sup> all'Istituto Superiore di Sanità.

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

#### MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL RLOMR

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia, attualmente, un primo gruppo di condizioni indicate nell'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001. <sup>4</sup> 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 124/1998 <sup>3</sup> e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio autorizzato per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. 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 per le malattie rare della Lombardia, al 30 giugno 2011, sono uniformemente riconosciute 590 diverse condizioni a bassa prevalenza; tale conteggio non considera la *malattia di Waldmann* (RC0140) in quanto è sinonimo di *linfangectasia intestinale* (RI0080); quest'ultima descrizione è quella attualmente più utilizzata nella letteratura internazionale.



Di queste 590 malattie rare, 10 non sono attualmente sorvegliate dal RLoMR: la *sprue celiaca* (RI0060) e la *sindrome di Down* (RN0660) 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) per cui una specifica normativa <sup>7</sup> identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo; infine, la *sindrome di Chiray Foix* (RN0070), la *sindrome di Filippi* (RN0380), la *sequenza sirenomelica* (RN0440), la *sindrome cerebro-costomandibolare* (RN0450), la *sindrome femoro-facciale* (RN0460), la *sindrome Rieger* (RN1050) e la *sindrome di Levy-Hollister* (RN1540) 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 sul RLoMR descrivono i dati archiviati dagli specialisti 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 2011.

#### 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](mailto:raredis@marionegri.it)

orari:

dal lunedì al venerdì

dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18





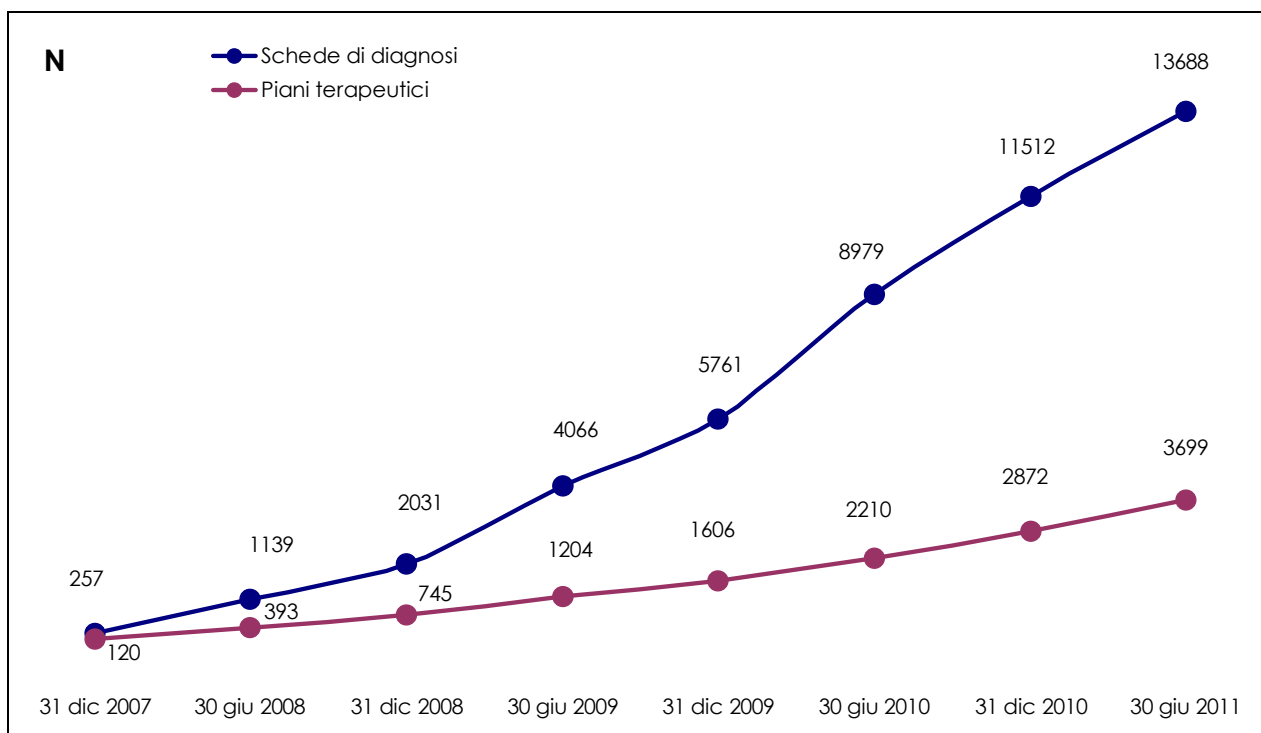
## 2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO

Al 30 giugno 2011, il RLoMR contiene 13688 schede di diagnosi e 3699 piani terapeutici, archiviati e validati.

L'attività di censimento del primo semestre 2011 ha mostrato una flessione rispetto al corrispondente periodo del 2010 per quanto riguarda le schede di diagnosi (-32%) mentre è incrementata per quanto riguarda i piani terapeutici (+137% piani) (tabella 2 e figura 1).

**Tabella 2 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 2011.

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
1 gen 2011	30 giu 2011	2176	13688	827	3699





### 3. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDI

L'attività di censimento web-based svolta dagli specialisti dei Presidi della Rete per le malattie Rare della Lombardia, al 30 giugno 2011, è descritta in tabella 3 ed in figura 2 (numero complessivo di schede di diagnosi e di piani terapeutici archiviati e validati da ciascun Presidio) ed in tabella 4 (dettagliata per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate).

Ad oggi, l'applicativo Sistema Malattie Rare (SMR) è stato utilizzato con successo da 320 specialisti della Rete regionale. Nell'ultimo semestre (gennaio-giugno 2011) non risultano schede di diagnosi archiviate per mezzo di SMR da parte degli specialisti dell'IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino. Si segnala, infine, che l'Ospedale San Giuseppe non è ancora connesso al registro web-based.

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 oltre 100 malattie rare o gruppi di malattie rare, mentre gli altri sono di riferimento per un numero più limitato di condizioni (vedi la tabella 1 o la tabella 4). Anche il range di prevalenza (numero di casi nella popolazione) delle malattie rare è molto ampio; il RLoMR censisce, infatti, sia condizioni ultrarare (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 una dimensione diversa: locale, regionale, nazionale o internazionale. Presidi dedicati a poche condizioni, a condizioni ultra-rare e/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.

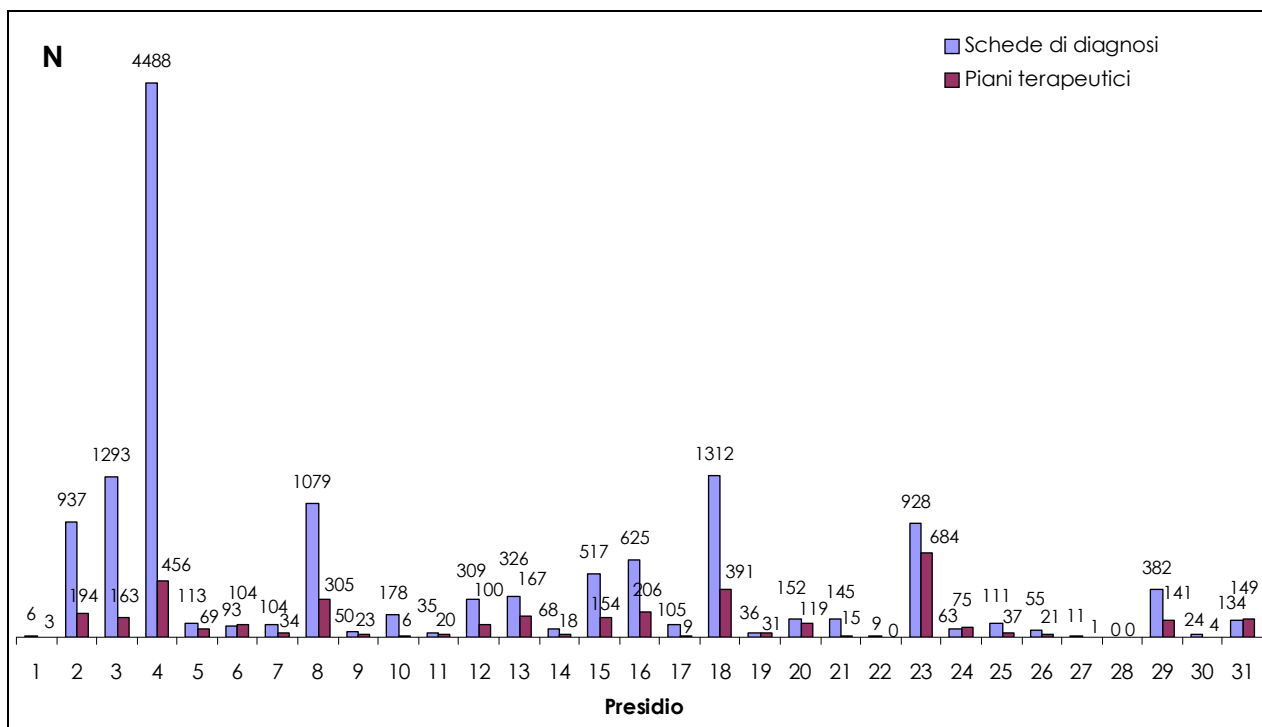
La tabella 5 e le figure 3 e 4 mostrano come la maggior parte dei centri abbiano finora censito meno della metà dei codici di esenzione per cui sono stati identificati come Presidi di riferimento (in media il 44%). Il mancato censimento di una o più delle condizioni rare attribuite può dipendere dalla 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.

**Tabella 3.** Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, archiviati e validati, per ciascun Presidio. Cod = codice del Presidio; 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	6	3
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	937	194
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	1293	163
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	4488	456
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	113	69
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	93	104
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	104	34
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	1079	305
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	50	23
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	178	6
11	AO Sant'Anna di Como	CO	35	20
12	AO Ospedale di Lecco	LC	309	100
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	BG	326	167
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	68	18
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	517	154
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	625	206
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	105	9
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1312	391
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	36	31
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	152	119
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	145	15
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	9	0
23	AO San Gerardo di Monza	MB	928	684
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	63	75
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	111	37
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	55	21
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	11	1
28	Ospedale San Giuseppe	MI	0	0
29	IRCCS San Raffaele	MI	382	141
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	24	4
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	134	149
<b>Totale schede e piani terapeutici</b>			<b>13688</b>	<b>3699</b>

**Figura 2.** Schede di diagnosi e piani terapeutici, archiviati e validati, per ciascun Presidio (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3).



**Tabella 4.** Numero di schede di diagnosi archiviate e validate, per ciascun Presidio, per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate dalla Rete. Legenda a pagina 33 (1/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31			
NS	RA0010	HANSEN MALATTIA DI																																		
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI			15	x																													x	
	RA0030	LYME MALATTIA DI	x			x																	2												x	
	RB0010	WILMS TUMORE DI	x		x																															
	RB0020	RETINOBLASTOMA	x		x																															
	RB0030	CRONKHTE-CANADA MALATTIA DI	x																																	
	RB0040	GARDNER SINDROME DI	x		x	x																														
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	2		x	x																														
	RB0060	LINFOANGIOEIOMIOMATOSI	3			x																														
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	x	1	3	243	7					5	11	x	2	5																				
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	2	x	3	x					x	x	x	1	x																				
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH				x																														
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI			1	x																														
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI			x																															
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA			25	1	11					10	5	x	170	2	11																			
	RC0050	LEPRECAUNISMO				x																														
	RC0060	WERNER SINDROME DI					x																													
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO				x																														
	RC0080	LIPDISTROFIA TOTALE				x																														
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI																																		
	RC0100	FARBER MALATTIA DI																																		
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA			x	41	x					2	5	x	22	x																				
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA																																		
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA																																		
2	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI																																		
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	x	1	14									x	1	4	x	60																		
	RC0160	IPOFOSFATASIA				x																														
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE					1						5	x	6	x	x																			
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI				3								x																						
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO																																		
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA			50	5																														



Tabella 4 (2/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	
	RCG0210	BEHÇET MALATTIA DI	x	1	19						27			2	19	2	26			1	x	3			1				x	x	x			
	RCG010	BARTER SINDROME DI			x	2	1				x		13	x		6															x	x		
	RCG010	CONN SINDROME DI			x	x	x				x		x	x		3															x	x		
	RCG010	GITELMAN SINDROME DI			x	1	4				x		18	6	43																x	x		
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE			x	x	x				x		2	x		2															x	x		
	RCG020	11-BETA-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x				x		x	x		x	x														x	x		
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x				x		x	x		x	x														1	x		
	RCG020	18-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x				x		x	x		x	x														x	x		
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI			2	x	7				3		5	8	x	14	8	6													104	1		
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI			x	x	1				x		x	x		x	x														2	x		
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I			x	x					2		x	x		2															x	x		
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II			x	1					x		x	x		1															x	x		
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III			x	x					1		x	x		x															x	x		
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE			1	x	x	x			x		4	x		x	6														10			
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA			x	x	x	x			x		x	x		x	x														1			
	RCG040	ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA			x	x	x	x			x		x	x		x	x														x			
	RCG040	ALANINEMIA			x	x	x	x			x		x	x		x	x														x			
	RCG040	ALBINISMO			x	x	1	x			x		x	x		x	24														x			
	RCG040	ALCAPTONURIA			x	x	x	x			1		x	x		x	x														9			
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI			x	x	x	x			x		x	x		x	x													2				
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI			x	x	x	x			x		x	x		x	x													1				
	RCG040	CISTINOSI			x	x	1	x			x		x	x		x	x													x				
	RCG040	CISTINURIA			x	x	2	x			x		6	7	x	28														x				
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE			x	x	x	x			x		x	x		x	x													x				
	RCG040	HARTNUP MALATTIA DI			x	x	x	x			x		x	x		x	x													x				
	RCG040	IMINOACIDEMIA			x	x	x	x			x		x	x		x	x													x				
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA			x	x	x	x			x		x	x		x	x													3				
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA			x	x	x	x			x		x	x		x	x													x				
	RCG040	IPERGLUCINEMIA NON CHETOTICA			x	x	x	x			x		x	x		x	x													3				
	RCG040	IPERISTIDINEMIA			x	x	x	x			x		x	x		x	x													x				
	RCG040	IPERISINEMIA			x	x	x	x			x		x	x		x	x													x				

Tabella 4 (3/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																				
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31						
	RCG040	IPERORNITINEMIA	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x					
	RCG040	IPERPROLINEMIA	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	2	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x					
	RCG040	IPERV ALINEMIA	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x				
	RCG040	LOWE SINDROME DI	x	x	x	x	x	x	x	x	2	x	x	x	x	x	x	x	2	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x				
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPO DI ACERO	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	2	x	x	x	x	15	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x				
	RCG040	MEILMALONICO ACIDEMIA	1	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	1	x	x	x	10	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x				
	RCG040	MEILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	10	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x			
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	2	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x			
	RCG040	OMOCISTINURIA	1	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	1	x	x	x	8	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x			
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	2	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		
	RCG040	PROLIDASI DEFICIT DI	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	2	x	x	x	1	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	x	x	2	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		
	RCG040	TIROSINEMIA	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	3	x	x	x	3	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA				x														1				11															
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI				x														x				3															
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI DEFICIT DI				x														x				1															
	RCG050	CITRULLINEMIA				x														1				9															
1	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA				x														x				2															
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI DEFICIT DI				x														x				x															
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI				x														x				17															
	RCG060	ASPARTILGLUCOSAMINURIA				x														x				x															
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE				x														x				x															
	RCG060	FUCOSIDOSI				x														x				x															
	RCG060	GALATTOSEMIA				x														x				6															
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1				x														x				17															
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11				x														x				4															
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2				2	1													x				10															
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2B				x														x				x															
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3				x														x				9															
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 4				x														x				x															

Tabella 4 (4/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																								
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31										
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5													x																												
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6			x																																						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 7																																									
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 8																																									
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 9																																									
	RCG060	GLICOGENO-SINTEASI DEFICIT DI																																									
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO																																									
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO																																									
	RCG060	IPEROSALURIA PRIMARIA																																									
	RCG060	MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO																																									
	RCG060	MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI																																									
	RCG060	MANNOSIDOSI																																									
	RCG060	SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI																																									
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA																																									
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI																																									
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI																																									
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI																																									
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA																																									
<b>1</b>	RCG070	DISTURBI DEL MET. INTERMEDIO DEGLI AC. GRASSI E DEI MITOCONDRI																																									
	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA																																									
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE																																									
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA																																									
	RCG070	LECTINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI																																									
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI																																									
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA																																									
	RCG080	CHANARIN-DORFMAN MALATTIA DI																																									
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI																																									
	RCG080	FABRY MALATTIA DI																																									
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI																																									
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI																																									
	RCG080	SCHINDLER MALATTIA DI																																									



Tabella 4 (6/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																																
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31																		
	RCG150	IUSTICIOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS			x	x	1			1								1				1			x						x																				
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	4	10	x		x	38				x				x					x				x							x																			
	RCG160	DIGEOGE SINDROME DI	1	8	x		x	18				x				x					x			1									x																		
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI	x	x	x		x	x				x				x					x			x									x																		
	RCG160	GRISCELLI SINDROME DI	x	x	x		x	x				x				x					x			x										x																	
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	x	x	x		x	x	1			x				x					x			x											x																
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	1	26	x		x	64				3		11							x			x											x																
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	x	7	x		x	1				x				x					x			x											x																
	RCG160	KOSTMANN SINDROME DI	x	x	x		x	x				x				x					x			x												x															
	RCG160	NEZELOF SINDROME DI	x	x	x		x	x				x				x					x			x													x														
	RCG160	NIJMEGEN SINDROME	x	x	x		x	x				x				x					x			x														x													
	RCG160	WHIM SINDROME	x	x	x		x	x				x				x					x			x															x												
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	x	1	x		x	1				x				x					x			x															x												
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		109									1		x		x				x				3														x												
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		16				10	x					x																										x											
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	1	2				x				x		x		x		x			x			4																x											
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	x	x	1		x	x																																	x										
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	x	1				16																																											
	RD0060	CHÉDIAK-HIGASHI MALATTIA DI																																																	
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	5	27	x		2	25				4	x		x	2					x			x																	x										
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	1	27	x		x	1				1	x			x																										x									
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	x	1	x		x	x				x				x								x																		x									
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	x	x	x		x	x				x				x								x																			x								
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	x	x	x		x	x				x				x								x																				x							
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	x	60	x		1	7					3	x		x																												x							
	RDG010	METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI	x	x	x		x	x				x				x																													x						
	RDG010	PRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	x	1	x		x	x				x				x																														x					
	RDG010	PIRVATO CHINASI DEFICIT DI	x	14	x		x	x				x				x																															x				
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	1	83	x		x	6				2	x		x	2																															x				
	RDG010	TALASSEMIE	39	289	x		x	3				13	x		x																																	x			
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	1	6																																														x	

Tabella 4 (7/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	
	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI			5	493				3	3			x	x	x	3	x		x		x		35						x				
	RDG020	EMOFILIA A			50	571				12	3			x	x	x	17	x		x		x		1						x				
	RDG020	EMOFILIA B			3	97				x	1			x	x	x	2	x		x		x		x		x				x				
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI			4	19				x	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI			10	64				x	x			x	x	x	2	x		x		x		x		x				x				
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI			x	7				x	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI			17	35				x	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI			2	1				1	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI			x	2				x	x			x	1	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI			x	1				x	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI			x	180				x	x			x	x	x	2	x		x		x		x		1				x				
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI			3	181				x	2			x	x	x	x	x		x		x		7						x				
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI			64	357				7	3			x	10	x	20	x		x		x		1					x					
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI			x	x	x			1	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE			x	2	x			x	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN			x	1	x			x	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x				x				
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA			21	5	x			x	x			x	x	x	x	x		x		x		x		x								
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI								x																								x
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI		44	x	x				x							x		x				x		x					x				x
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI		39		1																		2		x	1		x					
	RF0040	REIT SINDROME DI		x						3							1	63												x				3
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUSIANA		x						x						x																		
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICIA PROGRESSIVA		35		x				1					4	1							x		x				1					x
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		4											x	x																		x
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON		124		x				x						30							x		x									x
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA		3		x	x			x							64	x					3		x									x
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		x	23		65			9	18			6	1	26	15	x					21	25	5	111		5	x	x	128			x
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		x		x				x				x		2							4	x	x				x	x				x
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA		12	1	x				x					x									x										x
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI		x		x	x			x				x		6	x	14						x										x
	RF0140	WEST SINDROME DI		3			x			x				8	4		x																	x

Tabella 4 (8/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31			
	RF0150	NARCOLESSIA	x				x								x	26	x													x						
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	x																																	
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	x			x	x	11		x								22						1					x							
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	3		x	x	9	17	x	x					24	1	x					13		1	44			1		x	x	x	x			
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	x			x									1									x						x						
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE				1			1				x				2																			
	RF0210	EALÉS MALATTIA DI				x			x				x																							
	RF0220	BEHR SINDROME DI				x																														
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH				4			x			x												2												
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE				x			x																											
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA				x			x																											
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI				x																														
	RF0270	COGAN SINDROME DI				5			2			x																								
	RF0280	CHERATOCONO				61	x		x				30																							
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA				2																														
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	55			1	x	x	x																											
	RF0310	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	x			x			x																											
	RF0310	ALEXANDER MALATTIA DI	1			x			x																											
	RF0310	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CNS HYPOMYELINATION)	x			x			x																											
	RF0310	CANAVAN MALATTIA DI	x			x			x																											
	RF0310	KRABBE MALATTIA DI	5			x			x																											
	RF0310	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	2			x			1																											
	RF0310	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	6			x			x																											
	RF0310	MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY)	x			x			x																											
	RF0310	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	4			x			x																											
	RF0320	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1																																	
	RF0330	GANGLIOSIDOSI-GM1	1			x																														
	RF0330	GANGLIOSIDOSI-GM2	1			x																														
	RF0340	ATASSIA DI FRIEDREICH	138			x			x																											
	RF0340	ATASSIA EPISODICA	12			x			x																											
	RF0340	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	8			x			x																											

Tabella 4 (9/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	
	RF040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	2			x				x						x								x					x					
	RF040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE	134			x				x						5	x							x					x					
	RF040	ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA SINDROME	4			x				x						x								x					x					
	RF040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	x			x				13						x								x					x					
1	RF040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	x			x				x						2	x							x					x					
	RF040	BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI	x			x				x						x								x					x					
	RF040	MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI	x			x				x						x								x					x					
	RF040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1			x				x						x								x					x					
	RF040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	49			x				x						2	1							x					x					
	RF050	AMIOTROFIA SCAPOLO-PERONEALE	x			x				x						x								x					x					
	RF050	KENNEDY MALATTIA DI	2			x				x						x							x					1	x					
	RF050	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA	x			x				x						x								x					x					
	RF050	SMA TIPO 1 - WERDNIIG-HOFFMAN MALATTIA DI	x			x				1						x							x					x						
	RF050	SMA TIPO 2	2			x				x						x								x					x					
	RF050	SMA TIPO 3 - KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	1			x				1						x								x					x					
	RF050	SMA TIPO 4	x			x				x						x								x					x					
	RF060	AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA	x			x				x						x								x					x					
	RF060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	20			x				12						4	x							x				1	2					
	RF060	NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	x			x				x						x								x					x					
	RF060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	2			x				x						x								x				x						
	RF060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	x			x				x						x								x				x						
	RF060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	2			x				1						x								x				x						
	RF060	NEUROPATIA TOMACULARE	4			x				1						x								x				1						
	RF060	REFSUM MALATTIA DI	x			x				x						x								x				x						
	RF060	ROUSSY-LEVY SINDROME DI	x			x				x						x								x				x						
	RF070	MIOPATIA CENTRAL CORE	1			x				x						x								x										
	RF070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	x			x				1						x								x										
	RF070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	1			x				x						x								x										
	RF070	MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE	x			x				x						x								x										
	RF070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	x			x				1						x								x										
	RF070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE	x			x				x						x								x										



Tabella 4 (10/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31			
	RF070	MIOPATIA NEMALINICA	1	x	x										x				x																	
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	1		1					1				x	x								x													
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	3		4					2							1						x													
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	13		2					11					x	x							x													
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	7		x					2					x	x							x													
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS	x		x					x					x	x							x													
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	x		x					x					x	x							x													
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE	11		6					4					x	x							x													
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	1		x					x					x	x							1													
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	x		x					x					x	x							x													
	RF090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 - STEINERT MALATTIA DI	5		11					20					x								5													
	RF090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 - MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE	2		x					2					x								x													
	RF090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 - THOMSEN MALATTIA DI	x		x					5					x	x							x													
	RF090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 - BECKER MALATTIA DI	4		x					x					x								x													
	RF090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	x		1					3					x								x													
	RF100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	x		1					x								2	x																	
	RF110	AMAUROSI CONGENITA DI LEBER			x	x				x					x																					
	RF110	DISTROFIA DEI CONI			x	4				x					x																					
	RF110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA			x	x				x					x																					
	RF110	DISTROFIA VITELIFORME DI BEST			x	2				x					x	x																				
	RF110	DISTROFIA VITREO-REINICA			x	x				x					x																					
	RF110	RETINITE PIGMENTOSA			x	5				x					x																					
	RF110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENTIS			x	x				x					x																					
	RF110	RETINOSCHISI			x	x				x					x																					
	RF110	STARGARDT MALATTIA DI			x	2				x					x																					
	RF110	USHER SINDROME DI			x	x				x					x																					
	RF120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE				1				x																										
	RF130	DEGENERAZIONE MARGINALE			x	x				x					x																					
	RF130	DEGENERAZIONE NODULARE			x	x				x					x																					
	RF140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE				1				x					x																					
	RF140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE				x				x					x																					

Tabella 4 (11/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31			
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE				1				x			x				x								x											
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE				2				x			x					x																		
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA			x	65				x			x				3																		x	
	RG0020	POLIANGIOMITE MICROSCOPICA			1	x	6			x			1		9		x	5																	x	
	RG0030	POLIARTRITE NODOSA				3				3			2		x		x																		x	
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI			44	111	1			x	41		2		x		1	x	1																	
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI			x	8				1	11				9	9	x	20																	x	
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI				x	1				x				x		x	x																	x	
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER			x	9	x			2	x			9	6		x	9																	x	
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI			3	22				16	25				17	18		1	8																x	
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI			1	13					6				1	7		x	1																x	
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA			142						x							x																		
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI				x					x				x		x	6																		
	RG010	PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA			x	3	x				8				1	x	16																			x
	RI0010	ACALASIA			x	35					x				x			x																		x
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE				x					x																									
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA			3	3					x				x																					
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			1	13					x				x		x	x																		x
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE				4					x				1	x		13	x																	x
<b>NS</b>	RI0060	SPRUE CELIACA																																		
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI																																		
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE			x	1					x							x	x																	
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO			x	x	x				x				5	x		x	2																	x
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE				30	x				x				2		x	x																		x
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE			x	x					x						17																			
	RL0010	ERITROCHERATOLISI IEMMALIS				x																														
<b>3</b>	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME			2	4					4				3																					x
	RL0030	PEMFIGO			13	54					26			x	13																					x
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			22	61					37			4	17																					x
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUOCSE			7	12					1			x	2																					x
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			4	9					2																									x

Tabella 4 (12/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																														
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31
	RM0010	DERMATOMIOSITE	3	1	37					16			3	6		x	1		x	3	x	1			x	x			x	x	x	x	
	RM0020	POLIMIOSITE	2	1	8				19			2	7		x	x		x	x	x	x	x		1	x			x	x	x	x		
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		x	18				x	15		6	15		x	7		x	3	x	3		x	1					x	x	x		
	RM0040	FASCITE EOSINOFLA	x	x	2							1			x	x		x	1				x							x			
	RM0050	FASCITE DIFFUSA		x	x				x						x				1														
	RM0060	POLICONDRIE		x	1				5			1			x				1	1	x									x			
	RMG010	CONNETTIVI INDIFFERENZIATE		13	129				x	173		12	138		x	23		x	23	24	44		11	9					x	x			
	RN0010	ARNOLD-CHIARI.SINDROME DI	47		1				4		9	x	2	32										x		4	x		x				
	RN0020	MICROCEFALIA		x	x				x						x									x		x							
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		x					x											x						x							
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI		5	1										x									x		1	x						
	RN0050	LSSENCEFALIA		x					x																x		x						
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA		x	x				x																x		x						
NS	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI																															
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE			x																												
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI			x				x							x	1																
	RN0100	PETER ANOMALIA DI			1											2																	
	RN0110	ANIRIDIA			x	1			x							1																	
	RN0120	COLOROMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO			1				x							x	4																
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI			x				x							x	x																
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE			x																												
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS																															
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOSOFAGEA		3	1				x				x			6	20																
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO			x	x			x				x			1	2																
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE		1	1				x				x			5	7																
	RN0190	ANO IMPERFORATO			x	1			x				x			x	25																
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI		2	x				x				x			x	2																
	RN0210	ATRESIA BILIARE			13				x				x			x	x																
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI			x				x		1		x			x	x																
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO																															
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO			x	x			x				x			x																	1

**Tabella 4** (13/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31							
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA				x	1		x	x			6	1		23																								
	RN0260	FOCOMELIA				3													x						x															
	RN0270	DEFORMITÀ DI SPRENGEL				x												x							x															
	RN0280	ACRODISOSTOSI				1																			x															
	RN0290	CAMPTODATILIA FAMILIARE				x																			x															
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE				x	x		x									x																						
	RN0310	KLIFFEL-FEL SINDROME DI				x						x				1									x									x						
	RN0320	GASTROSCHISI				x	2		x						x		x	2																						
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI				x	36		10				1		1										1						x									
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI				x																				x														
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI				x	x																		x															
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI				x	x																		x															
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI					x																			x														
<b>NS</b>	RN0380	FILIPPI SINDROME DI																																						
	RN0390	GREG SINDROME DI, CEFALOPOISINDATILIA				2																			x															
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI				x																				x														
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI				x																				x														
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI				x																				x														
	RN0430	POLAND SINDROME DI				x	20																			2														
<b>NS</b>	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA																																						
<b>NS</b>	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE																																						
<b>NS</b>	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE																																						
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE				x																				x														
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATILIA				x																				x														
	RN0490	WEAVER SINDROME DI				x	x																			x														
	RN0500	CUTIS LAXA				2			x							x										x														
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI				13			x			1														1														
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO				x			x																															
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA				x			x																															
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA				5			x																															
	RN0550	DARIER MALATTIA DI				16			4			1																												

Tabella 4 (14/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31			
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA			x	x																														
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA				14																														
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA				x																														
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE			1					x																										
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA			1					3																										
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA			1																															
	RN0620	PACHIDERMOPERIOTOSI			1											x																				
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO			5							x																							x	
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUIE			3																															
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI																																		
	RN0660	DOWN SINDROME DI																																		
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL			x	x	1																													
	RN0680	TURNER SINDROME DI			x	x	1	13						5	6	x	x	9	10	2																
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI				1	6	7							1	x	x	19	4	x																
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI			x	x	4																													
	RN0710	MELAS SINDROME			32	x	1										1																			
	RN0720	MERRF SINDROME			22	x	8																													
	RN0730	SHORT SINDROME																																		
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI					x																													
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA				9																														
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI				1																														
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI				1																														
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI					x																													
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI			x	x																														
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI				x																														
	RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI					x																													
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI			x	x	10																													
	RN0830	BLOOM SINDROME DI																																		
	RN0840	BORJESON SINDROME DI			x																															
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE			1		5																													
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI				x																														

Tabella 4 (15/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31			
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	x																					x												
	RN0880	EEC SINDROME		x	6					x						x								x												
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI			x					x														x												
	RN0900	FRYNS SINDROME DI																						x												
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	x		8					x			x			x							1										x			
	RN0920	HERMAN-SKY-PUDIŁAK SINDROME DI			x					x													x													
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI			1					1														x												
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	1	x	4																			x												
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI		x	14					2						1																				
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI			1								x											x												
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI			x																			x												
	RN0980	MECKEL SINDROME DI			x																			x												
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI		x	1																			x										x		
	RN1000	NAGER SINDROME DI			x																			x												
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	1	3	8					6			x			2								x												
	RN1020	OPITZ SINDROME DI			x					x														x												
	RN1030	PALLISTER-HALL SINDROME DI		x	x																			x												
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI			1																			x												
	<b>NS</b>	RIEGER SINDROME																																		
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI			x																			x												
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI			x																				1											
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI		x	1					3			3			x								x										x	x	
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI			x																			x												
	RN1100	SECKEL SINDROME DI		x	x	1				x														x											x	
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE			x																			x												
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI			x																			x												
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE			x																			x												
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE			2																			x												
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA			1																				1											
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA			x																			x												
	RN1170	SINDROME PROTEO			x					x														x												

Tabella 4 (16/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31				
	RNI 180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA			x	x				x															x									x			
	RNI 190	SINDROME UNGHIA-ROTULA				3																			x												
	RNI 200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	x		1																				x												
	RNI 210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	x		4																				x						1			x			
	RNI 220	STICKLER SINDROME DI			12																				x												
	RNI 230	SUMMIT SINDROME DI	x																						x												
	RNI 240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI			x																				x												
	RNI 250	VACTERL ASSOCIAZIONE			2					x								x							x												
	RNI 260	WILDERVANCK SINDROME DI	x																						x												
	RNI 270	WILLIAMS SINDROME DI	x	x	29							x						x	x	x					3				1		x				x		
	RNI 280	WINCHESTER SINDROME DI										x																									
	RNI 290	WOLFRAM SINDROME DI			x																															x	
	RNI 300	ANGELMAN SINDROME DI	3	x	x					1		x						x							x			1		x		x			3		
	RNI 310	PRAEDER-WILLI SINDROME DI	x	1	5	39				6		x	x					x							x										39	x	
	RNI 320	MARFAN SINDROME DI		372	8					x			1	x	133	x		x							x										x		
	RNI 330	SINDROME DA X FRAGILE	4	x	6					x	x						x	x							3				x		x		x		2		
	RNI 340	AASE-SMITH SINDROME DI			x																				x												
	RNI 350	ALAGILLE SINDROME DI			7					x															x												
	RNI 360	ALPORT SINDROME DI			33	x				x			7	2			1		x						x												
	RNI 370	ALSTROM SINDROME DI																																		x	
	RNI 380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	x	x	3	x				x															x											x	
	RNI 390	CARPENTER SINDROME DI			x																				x											x	
	RNI 400	COCKayne SINDROME DI	x		x																				x											x	
	RNI 410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	x	x	8																				2											x	
	RNI 420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI			x																				x												
	RNI 430	DENYS-DRASH SINDROME DI			x					x																											x
	RNI 440	DISPLASIA OVULO-DIGITO-DENTALE			x																					x											
	RNI 450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA			x																					x											x
	RNI 460	FRASER SINDROME DI			x					x																											x
	RNI 470	HAY-WELLS SINDROME DI			x																																x
	RNI 480	IPOMELANOSI DI ITO			3					x																											x

Tabella 4 (17/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31							
	RNI 490	ISAACS SINDROME DI	x																						x						x									
	RNI 500	KID SINDROME		x																				x																
	RNI 510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI			3							x			x								9	x																
	RNI 520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI														x											x		x											
	RNI 530	LEOPARD SINDROME			1						x													x																
NS	RNI 540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI																																						
	RNI 550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI			x																			x																
	RNI 560	NEU-LAXOVA SINDROME DI			x																																			
	RNI 570	NEUROACANTOCITOSI		x												x																								
	RNI 580	NORRIE MALATTIA DI																																						
	RNI 590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI		x	2																			x														x		
	RNI 600	PEARSON SINDROME DI		x	x																																			
	RNI 610	POEMS SINDROME		x	2																																			
	RNI 620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI		x	x	5										x																								
	RNI 630	SINDROME ACROCALLOSA				x																																		
	RNI 640	SINDROME CEREBRO-OVULO-FACIO-SCHILETRICA		x																																				
	RNI 650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO				x										x																								
	RNI 660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL				x																																		
	RNI 670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO			1																																			
	RNI 680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA				x																																		
	RNI 690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO																																						
	RNI 700	SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI			1																																			
	RNI 710	TAY SINDROME DI				x																																		
	RNI 720	VOGT-KOYANAGH-HARADA SINDROME DI																																						
	RNI 730	WAGR SINDROME DI																																						
	RNI 740	WALKER-WARBURG SINDROME DI				x																																		
	RNI 750	WELL-MARCHESANI SINDROME DI			1																																			
	RNI 760	ZELLWEGER SINDROME DI		x	x																																			
	RNG 010	PSEUDOERMAFRODISMI			1	x									x																									
	RNG 020	ARTROGRIFOSI MULTIPLE CONGENITE		x	5																																			
	RNG 030	ACROCEFALOSINDATTILIA			1																																			



Tabella 4 (18/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																				
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31						
	RNG040	C SINDROME	1		1					x		x						x																					
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME	x		x					x		x						x																					
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	19		x					x		x						x																					
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	x		2					x		x						x																					
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	x		1					x		x						x																					
	RNG040	DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE	x		x					x		x						x																					
	RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	x		x					x		x						x																					
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1		x					x		x						x																					
	RNG040	DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE	x		x					x		x						x																					
	RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE	x		x					x		x						x																					
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	x		1					x		x						x																					
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	x		x					1		x						x																					
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	x		1					x		x						x																					
	RNG050	ACONDROGENESI			x	x				x		x						x																					
	RNG050	ACONDROPLASIA			x	4				3		x						x																					
	RNG050	CONDRODISPLASIA LETALE			x	x				x		x						x																					
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA			x	x				1		x						x																					
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA			x	x				x		x						x																					
	RNG050	CONDRODISPLASIA TIPO BLOWSTRAND			x	x				x		x						x																					
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	2				x		x						x																					
	RNG050	DISPLASIA ACROMICRICA			x	x				x		x						x																					
	RNG050	DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA			x	x				x		x						x																					
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA			x	x				1		x						x																					
	RNG050	DISPLASIA OTOSPONDILOMEGAEPISARIA			x	x				x		x						x																					
	RNG050	DISPLASIA PSEUDOREUMATOIDE PROGRESSIVA			x	x				x		x						x																					
	RNG050	DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE			x	x				x		x						x																					
	RNG050	ENCONDROMATOSI MULTIPLA			x	x				x		x						x																					
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA			x	9				x		x						x																					
	RNG050	IPOCONDROPLASIA			x	2				2		x						x																					
	RNG050	KEUDEL SINDROME DI			x	x				x		x						x																					
	RNG050	KNIEST DISPLASIA			x	x				x		x						x																					

Tabella 4 (19/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA BARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31							
	RNG050	SCHWARTZ-JAMPEL SINDROME DI			x	x					x		x						x																					
	RNG050	SINDROME CAMPTOMELICA			x	x					x		x							x																				
	RNG060	ATELOSTEOGENESI			x	x					x		x							x																				
	RNG060	CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI			x	x					x		x							x																				
	RNG060	DISCONDROSTIOSI			x	4					x		x							x																				
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA			x	1					x		x							x																				
	RNG060	DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA			x	x					x		x							x																				
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA			x	1					x		x							1																				
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA			x	x					x		x							x																				
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA			x	1					x		x							x																				
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI			x	x					x		x							x																				
	RNG060	ENGELMANN MALATTIA DI			x	x					x		x							x																				
	RNG060	FAIRBANK MALATTIA DI			x	x					x		x							x																				
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI			x	x					x		x							x																				
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI			x	1					x		x							x																				
	RNG060	LARSEN SINDROME DI			x	x					x		x							x																				
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI			x	x					x		x							x																				
	RNG060	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO			x	x					x		x							x																				
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	1					x		x							x																				
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA			x	18					1		x							x																				
	RNG060	OSTEOPEIROSI			x	x					x		x							x																				
	RNG070	ITIOSI BOLLOSA DI SIEMENS			x	x					x									x																				
	RNG070	ITIOSI CONGENITA			x	x					x									x																				
	RNG070	ITIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA			11						7									x																				
	RNG070	ITIOSI HYSTRIX			x	x					x									x																				
	RNG070	ITIOSI VOLGARE			x	x					x									x																				
	RNG070	ITIOSI X-LINKED			18						1									x																				
	RNG070	NETHERTON SINDROME DI			x	x					x									x																				
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA			1	x	8				9		x							3																				
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA			4	1	34				13		9							2																				
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE			3	32																																		

Tabella 4 (20/20)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 2)																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA			x	x				x									x					x								x		
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO				x												x						x								x		
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA																	x													x		
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE			x	x														x					x							x		
	RP0050	APNEA INFANTILE					x																											
	RP0060	KERNITTERO																	1	x											x			
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA				5						x																						
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI																															x	

**LEGENDA**

**COD** CODICE ESEZIONE

LO SPAZIO BIANCO INDICA CHE IL PRESIDIO NON È DI RIFERIMENTO PER LA CONDIZIONE RARA

**NS** CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO (VEDI PAGINE 6 E 7)

LA **x** INDICA CHE IL PRESIDIO È DI RIFERIMENTO PER LA CONDIZIONE RARA MA NON HA CENSITO CASI NEL REGISTRO WEB-BASED

**NOTA 1** FINE VALIDITÀ 05/05/2009

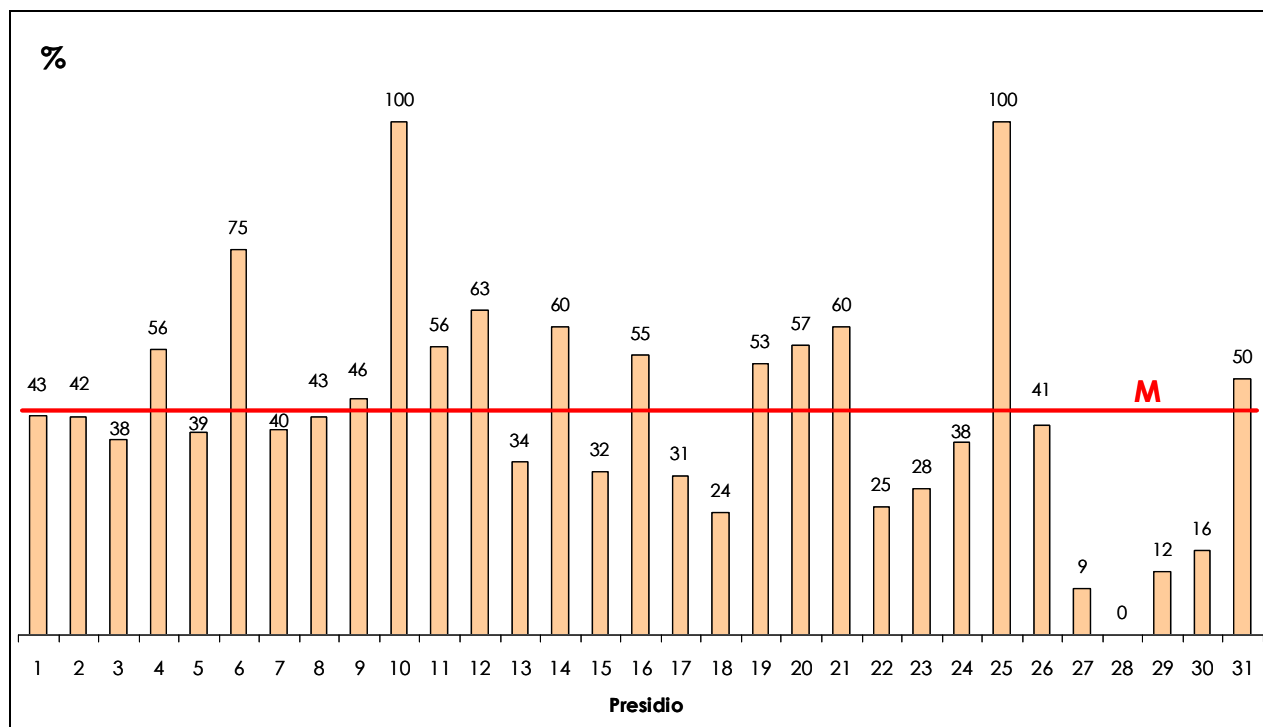
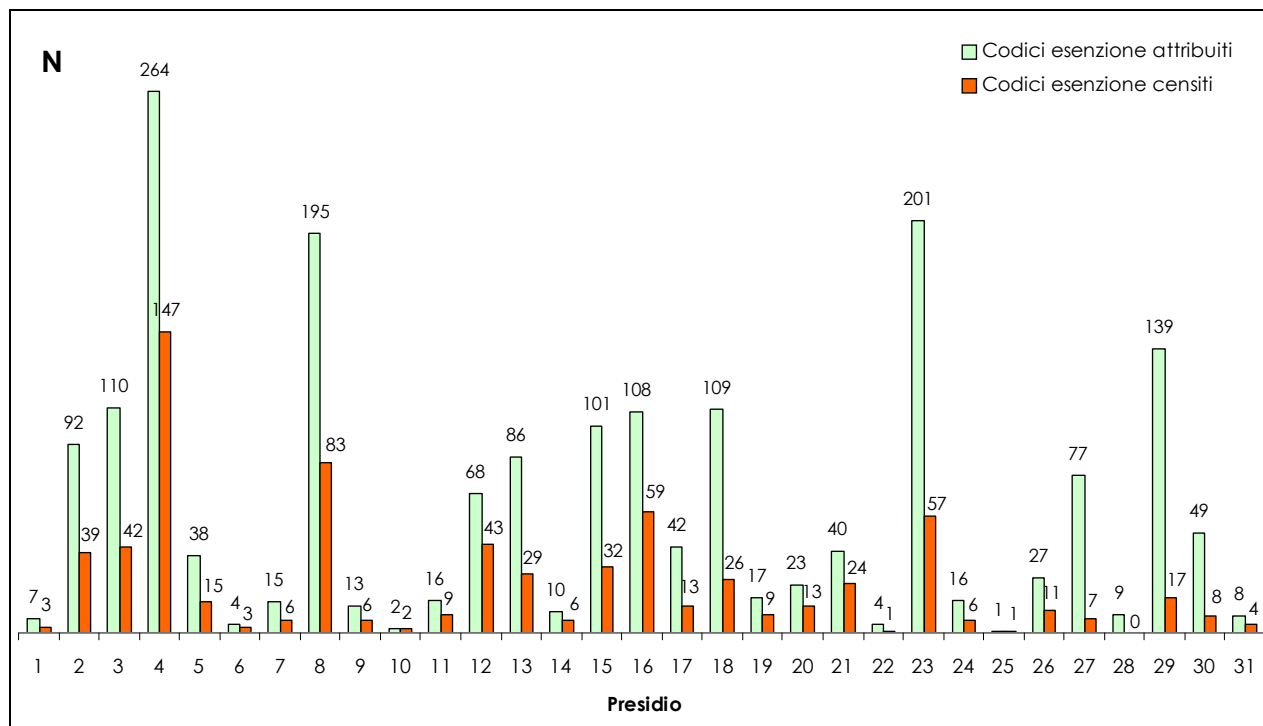
**NOTA 2** VEDI LINFANGECTASIA INTESTINALE (R0080)

**NOTA 3** È MANIFESTAZIONE CUTANEA DELLA SPRUE CELIACA (R0060)

**Tabella 5.** Numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) attribuiti al Presidio <sup>5</sup> e numero (N) e percentuale (%) degli stessi per cui è stato censito almeno un caso. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

<b>Cod</b>	<b>Presidio della Rete</b>	<b>Codici attribuiti</b>	<b>Codici censiti (N)</b>	<b>Codici censiti (%)</b>
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	7	3	43
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	92	39	42
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	110	42	38
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	264	147	56
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	38	15	39
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	4	3	75
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	15	6	40
8	AO Spedali Civili di Brescia	195	83	43
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	13	6	46
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	2	2	100
11	AO Sant'Anna di Como	16	9	56
12	AO Ospedale di Lecco	68	43	63
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	86	29	34
14	AO Carlo Poma di Mantova	10	6	60
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	101	32	32
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	108	59	55
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	42	13	31
18	AO San Paolo – Polo Universitario	109	26	24
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	17	9	53
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	23	13	57
21	AO Ospedale Civile di Legnano	40	24	60
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	4	1	25
23	AO San Gerardo di Monza	201	57	28
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	16	6	38
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	1	1	100
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	27	11	41
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	77	7	9
28	Ospedale San Giuseppe	9	00	
29	IRCCS San Raffaele	139	17	12
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	49	8	16
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	8	4	50

**Figura 3 e figura 4.** In figura 3 il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Centro e stato designato a Presidio di riferimento <sup>5</sup> 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. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 5.





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

Le 13688 schede di diagnosi censiscono 13495 malati rari: per 187 pazienti sono state infatti inserite nel RLoMR due schede di diagnosi, mentre per 3 pazienti ne sono state inserite tre. La popolazione di riferimento del RLoMR è costituita da tutti i pazienti, affetti da una delle condizioni rare sorvegliate, assistiti dai Presidi della Rete; il RLoMR censisce, pertanto, sia pazienti residenti in Lombardia che extra-regionali. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 14,9% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane e dall'estero, in particolare dal Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Sicilia, Puglia e Toscana (tabella 6 e figura 5). La tabella 7 e figure 6 e 7 descrivono il numero di malati rari assistiti e censiti da ciascun Presidio, distinguendo i pazienti residenti in Lombardia dai non residenti. Analizzando la tabella 7 si può osservare come la somma dei pazienti in carico a ciascun Presidio sia superiore al numero di malati rari censiti nel RLoMR; ciò dipende dalla possibilità che un paziente sia stato assistito e censito in più Presidi (mobilità intra-regionale). I dati del RLoMR mostrano che tale fenomeno si è verificato per 147 malati rari, di cui 146 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 1 è stato censito in tre diversi Presidi. La distribuzione dei malati rari per età al momento del censimento e per sesso è riportata in tabella 8 e in figura 8. L'istogramma mostra una forma a base allargata con un andamento bimodale. Il rapporto maschi/femmine è di 1:1,04. La tabella 9 e la figura 9 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.

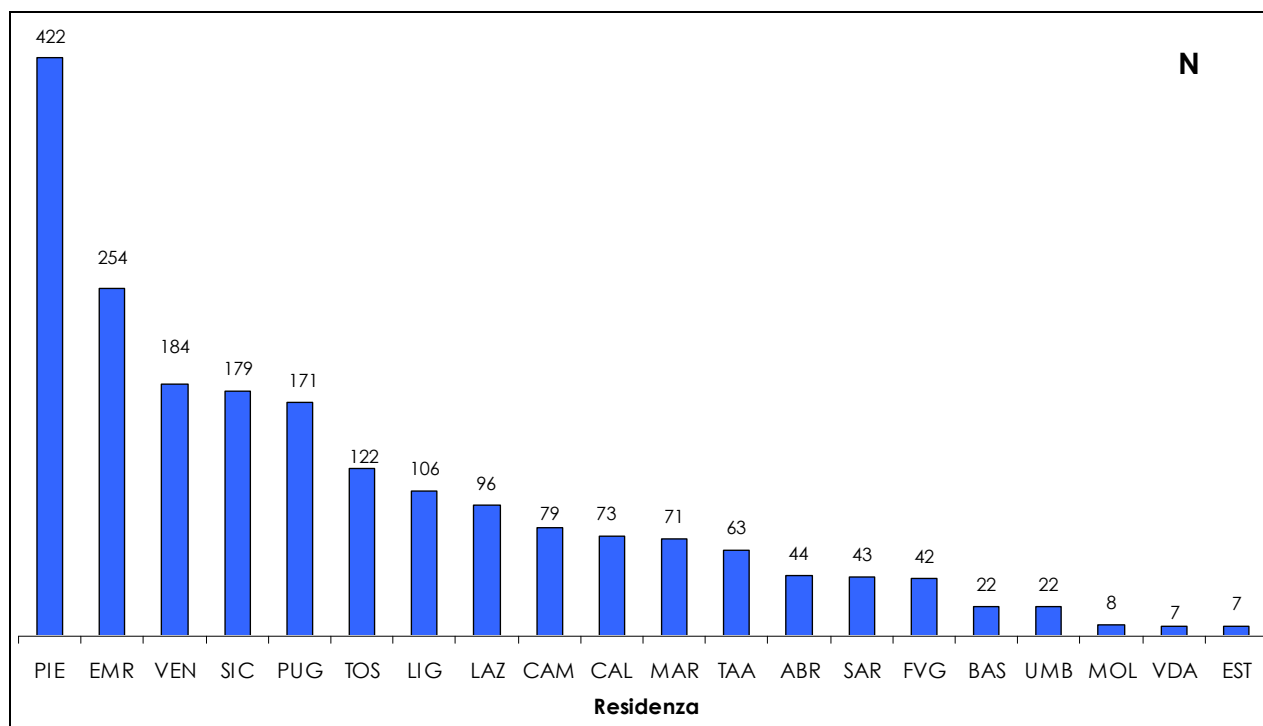
I casi di malattia rara censiti sono 13556 (57 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare e 2 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di tre condizioni rare) e riguardano 379 diverse condizioni rare, il 65,3% di quelle sorvegliate dal RLoMR (tabella 10 e figura 10). Nel 21% dei casi è stato redatto almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione di farmaci) (tabella 11 e figura 11). I principali dati raccolti nel RLoMR per ciascuna delle condizioni rare censite al 30 giugno 2011 sono

riassunti in tabella 12 (condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione), in tabella 13 (condizioni rare elencate in ordine alfabetico) e in tabella 14 (condizioni rare elencate per numero decrescente di casi censiti). La tabella 14 evidenzia come 36 condizioni raccolgono oltre 100 casi ciascuna rappresentando complessivamente il 67,3% dei casi di malattia rara censiti, 118 ne raccolgono tra i 99 ed i 10 (27,6% dei casi) e 225 ne raccolgono meno di 10 (5,1% dei casi).



**Tabella 6 e Figura 5.** Distribuzione dei malati rari censiti nel RLoMR in base alla residenza. Cod = codice utilizzato in figura 5.

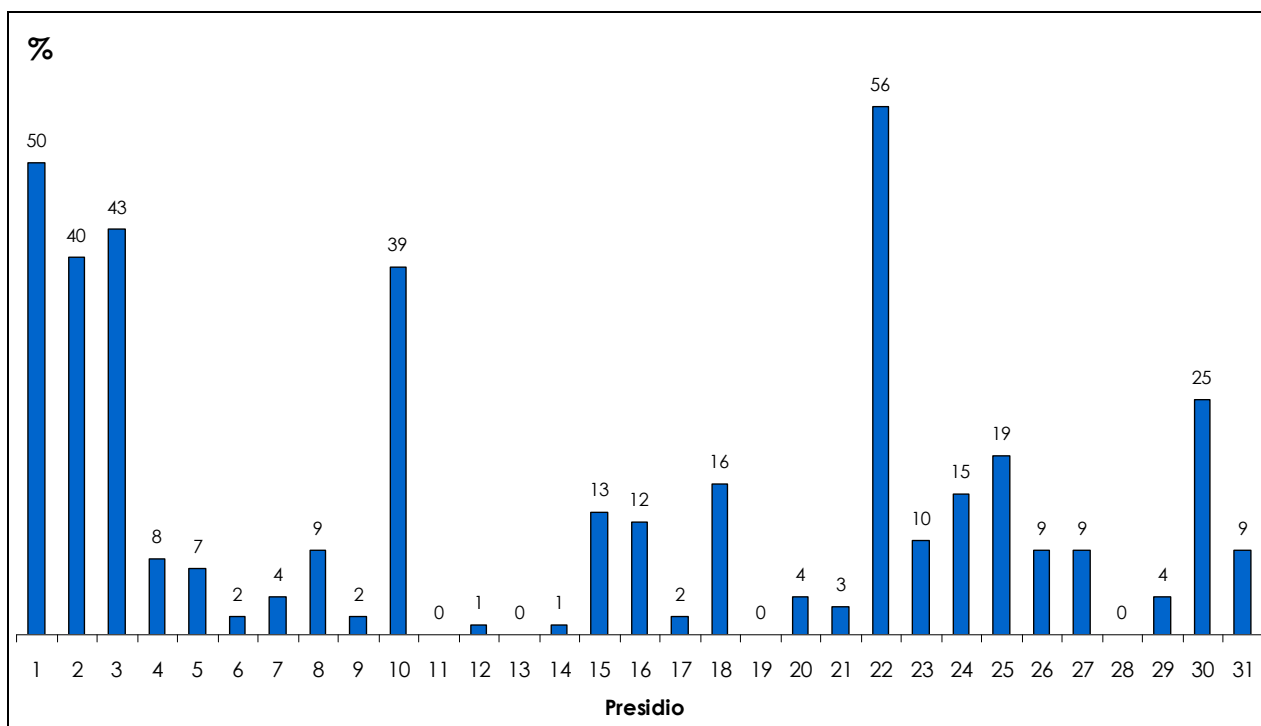
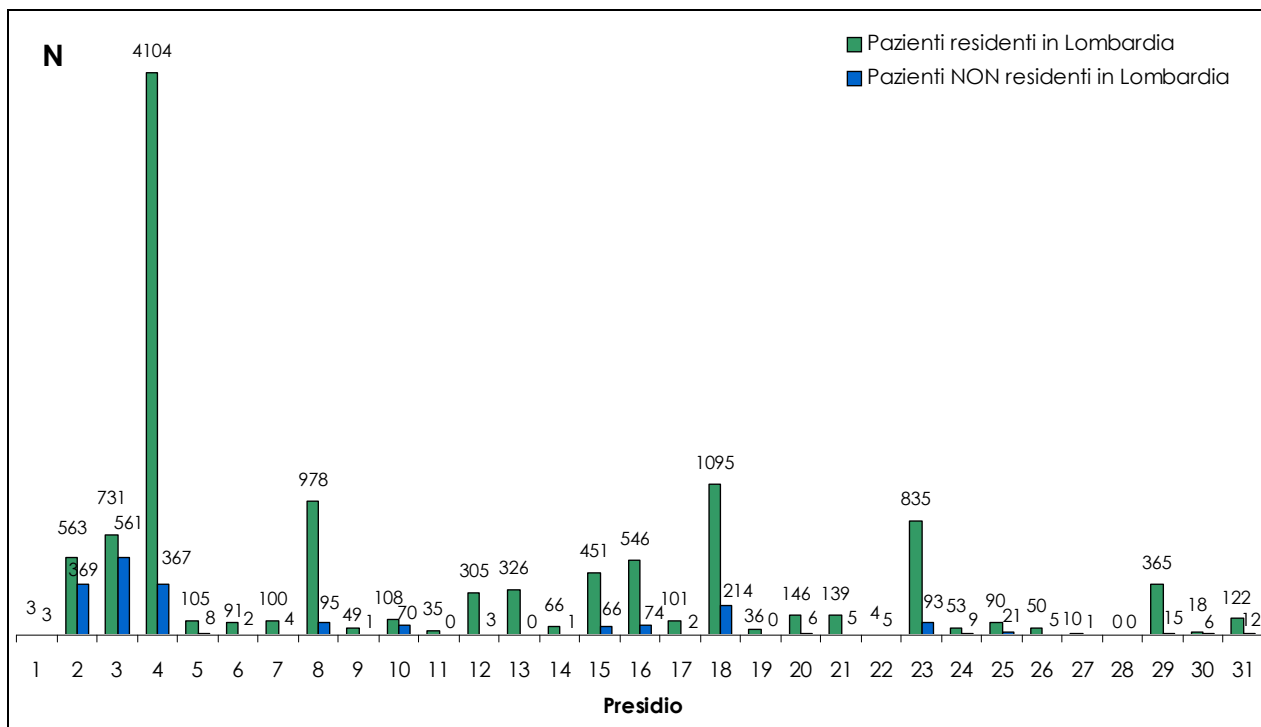
Cod	Residenza	Popolazione Residente <sup>8</sup>	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
PIE	Piemonte	4 446 230	422	20,9
EMR	Emilia Romagna	4 395 569	254	12,6
VEN	Veneto	4 912 438	184	9,1
SIC	Sicilia	5 042 992	179	8,9
PUG	Puglia	4 084 035	171	8,5
TOS	Toscana	3 730 130	122	6,1
LIG	Liguria	1 615 986	106	5,3
LAZ	Lazio	5 681 868	96	4,8
CAM	Campania	5 824 662	79	3,9
CAL	Calabria	2 009 330	73	3,6
MAR	Marche	1 559 542	71	3,5
TAA	Trentino Alto Adige	1 028 260	63	3,1
ABR	Abruzzo	1 338 898	44	2,2
SAR	Sardegna	1 672 404	43	2,1
FVG	Friuli Venezia Giulia	1 234 079	42	2,1
BAS	Basilicata	588 879	22	1,1
UMB	Umbria	900 790	22	1,1
MOL	Molise	320 229	8	0,4
VDA	Valle d'Aosta	127 866	7	0,3
EST	Stato estero	-	7	0,3
<b>Totale extra-regionali</b>		<b>50 514 187</b>	<b>2 015</b>	<b>100,0</b>
Lombardia		9 826 141	11 480	
<b>Totale generale</b>		<b>60 340 328</b>	<b>13 495</b>	



**Tabella 7.** La tabella descrive, per ciascun Presidio, il numero (N) dei malati rari assistiti e censiti residenti in Lombardia (LOM), il numero dei pazienti extra-regionali (E.R.) e la percentuale (%) della casistica rappresentata da questi ultimi. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

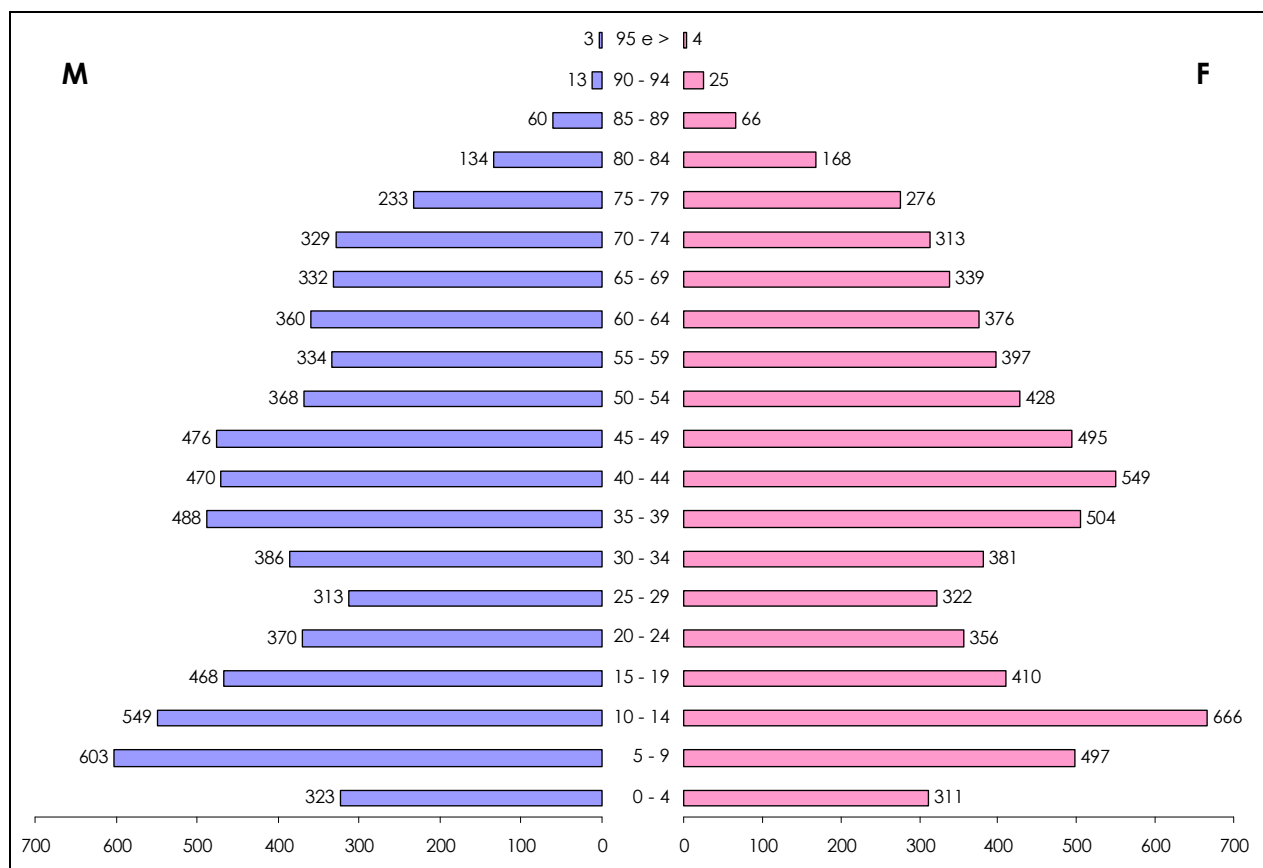
<b>Cod</b>	<b>Presidio della Rete</b>	<b>LOM (N)</b>	<b>E.R. (N)</b>	<b>E.R. (%)</b>
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	3	3	50
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	563	369	40
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	731	561	43
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	4104	367	8
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	105	8	7
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	91	2	2
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	100	4	4
8	AO Spedali Civili di Brescia	978	95	9
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	49	1	2
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	108	70	39
11	AO Sant'Anna di Como	35	0	0
12	AO Ospedale di Lecco	305	3	1
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	326	0	0
14	AO Carlo Poma di Mantova	66	1	1
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	451	66	13
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	546	74	12
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	101	2	2
18	AO San Paolo – Polo Universitario	1095	214	16
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	36	0	0
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	146	6	4
21	AO Ospedale Civile di Legnano	139	5	3
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	4	5	56
23	AO San Gerardo di Monza	835	93	10
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	53	9	15
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	90	21	19
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	50	5	9
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	10	1	9
28	Ospedale San Giuseppe	0	0	
29	IRCCS San Raffaele	365	15	4
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	18	6	25
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	122	12	9
<b>Totale malati rari</b>		<b>11625</b>	<b>2018</b>	

**Figura 6 e figura 7.** In figura 6 il numero dei malati rari assistiti e censiti da ciascun Presidio, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti e, in figura 7, la percentuale della casistica di ciascun Presidio rappresentata dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 7.



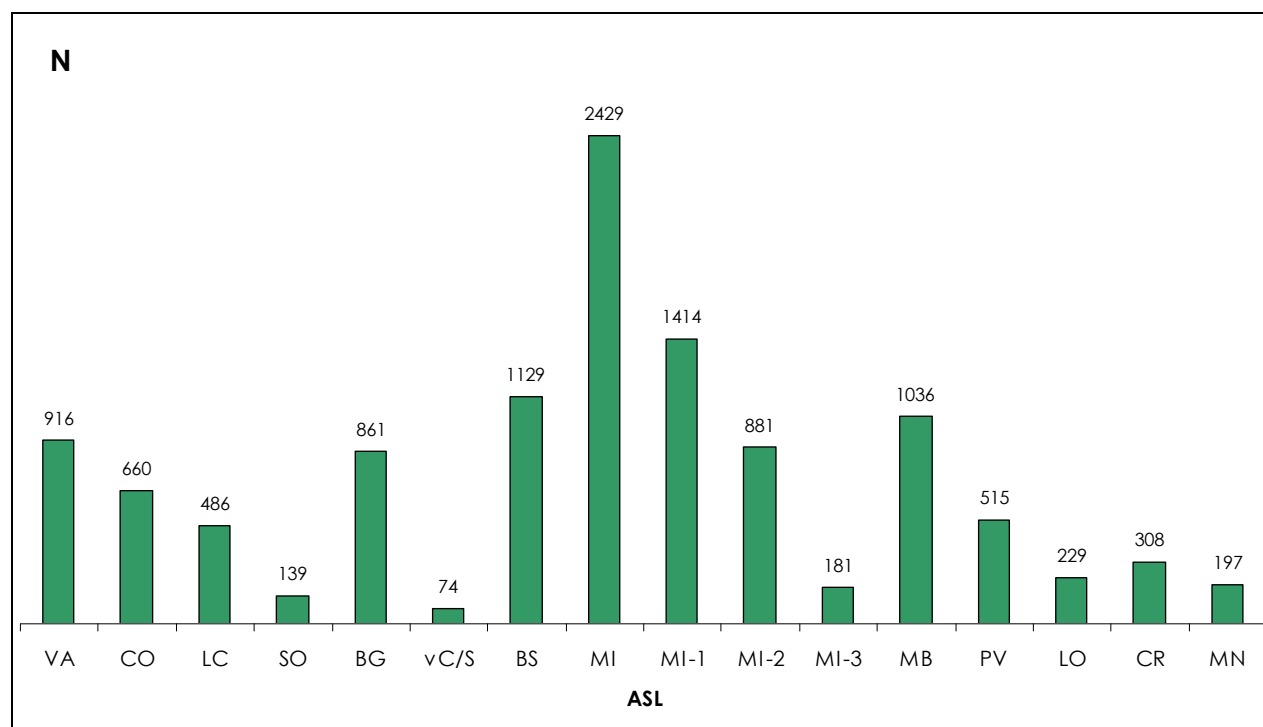
**Tabella 8 e Figura 8.** Distribuzione dei malati rari censiti nel RLoMR per età al momento del censimento e per sesso.

Fascia di età	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 - 4	323	311	2,4	2,3
5 - 9	603	497	4,5	3,7
10 - 14	549	666	4,1	4,9
15 - 19	468	410	3,5	3,0
20 - 24	370	356	2,7	2,6
25 - 29	313	322	2,3	2,4
30 - 34	386	381	2,9	2,8
35 - 39	488	504	3,6	3,7
40 - 44	470	549	3,5	4,1
45 - 49	476	495	3,5	3,7
50 - 54	368	428	2,7	3,2
55 - 59	334	397	2,5	2,9
60 - 64	360	376	2,7	2,8
65 - 69	332	339	2,5	2,5
70 - 74	329	313	2,4	2,3
75 - 79	233	276	1,7	2,0
80 - 84	134	168	1,0	1,2
85 - 89	60	66	0,4	0,5
90 - 94	13	25	0,1	0,2
95 e >	3	4	0,0	0,0
<b>Totale</b>	<b>6612</b>	<b>6883</b>	<b>49,0</b>	<b>51,0</b>



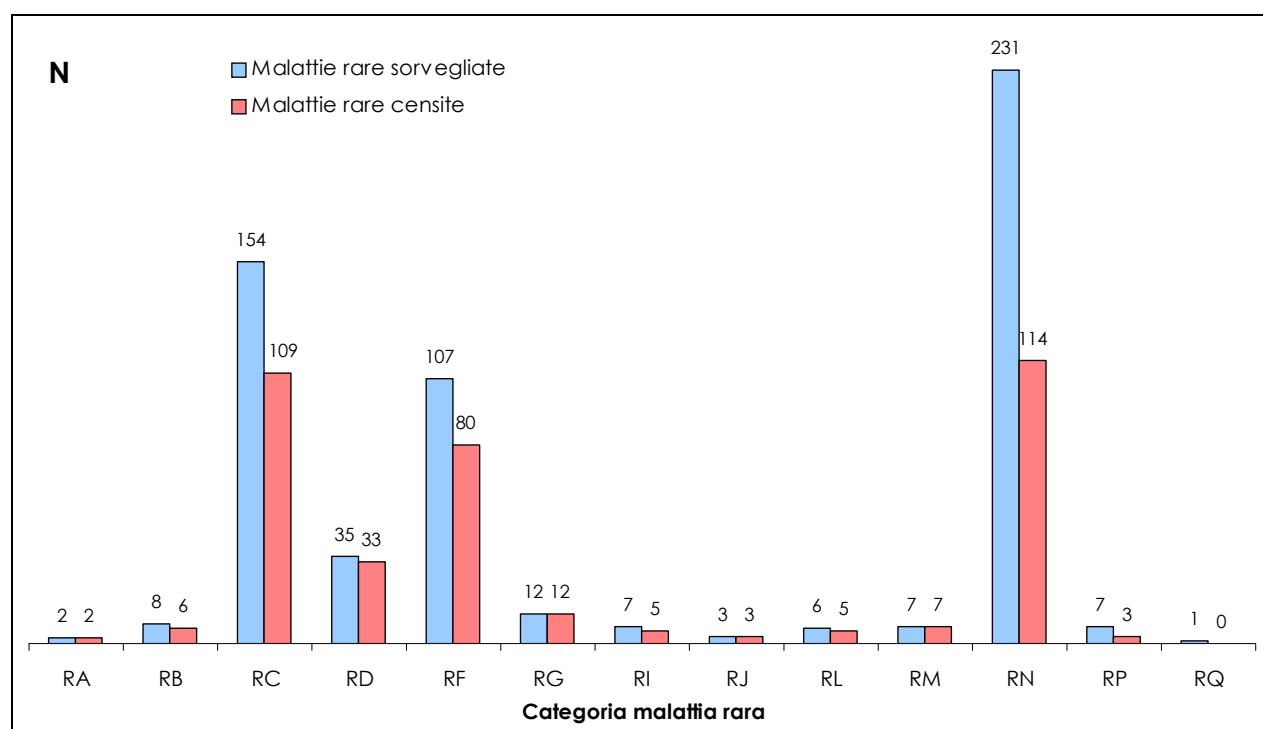
**Tabella 9 e Figura 9.** Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia, per ASL di appartenenza al momento del censimento. Cod = codice assegnato all'ASL (utilizzato anche in figura 8); § = fino al 31 dicembre 2008; §§ = dal 1 gennaio 2009.

<b>Cod</b>	<b>Azienda Sanitaria Locale</b>	<b>Numero di pazienti censiti</b>
VA	ASL Varese	916
CO	ASL Como	660
LC	ASL Lecco	486
SO	ASL Sondrio	139
BG	ASL Bergamo	861
vC/S	ASL Vallecambonica e Sebino	74
BS	ASL Brescia	1129
MI	ASL Milano	2429
MI-1	ASL Milano 1	1414
MI-2	ASL Milano 2	881
MI-3	ASL Milano 3 §	181
MB	ASL Monza e Brianza §§	1036
PV	ASL Pavia	515
LO	ASL Lodi	229
CR	ASL Cremona	308
MN	ASL Mantova	197
<b>Totale</b>		<b>11455</b>



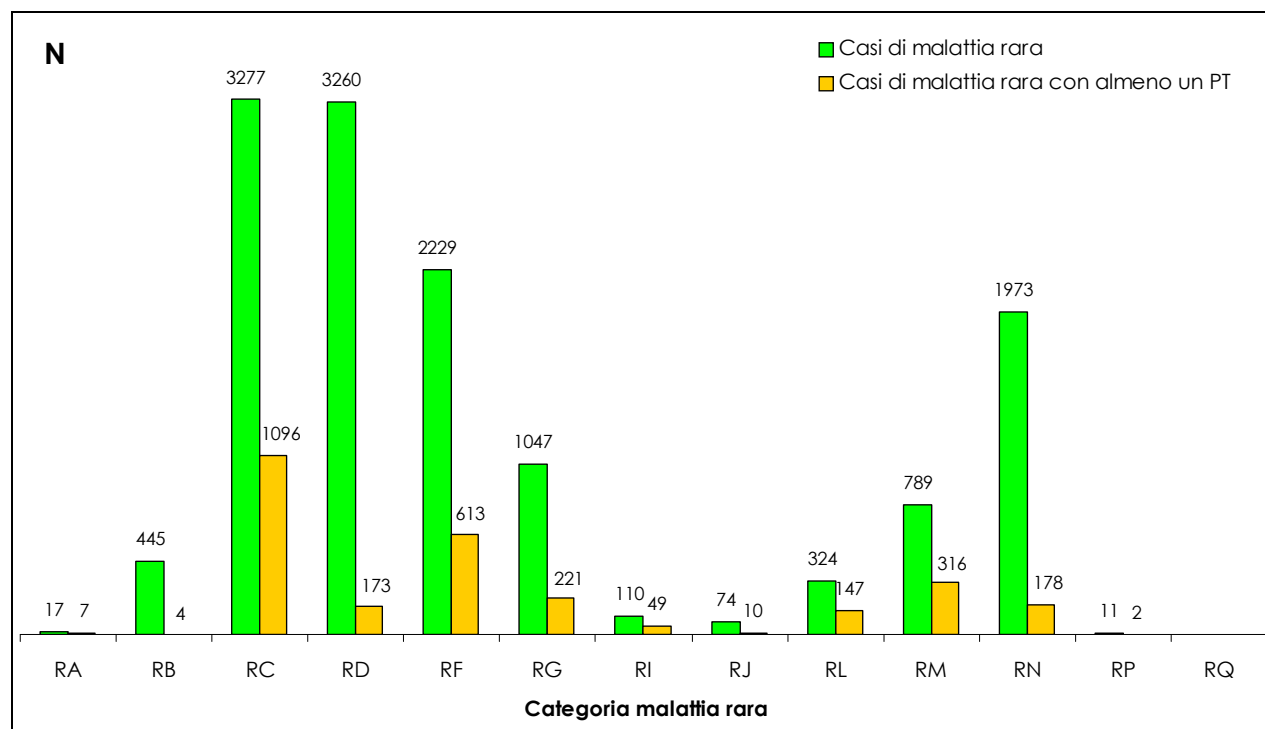
**Tabella 10 e Figura 10.** Numero di condizioni rare sorvegliate dal RLoMR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

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	109
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	35	33
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	107	80
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	114
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	3
RQ	Sintomi, segni e stati morbososi mal definiti	780 – 799	1	0
<b>Totale condizioni sorvegliate e censite</b>			<b>580</b>	<b>379</b>



**Tabella 11 e Figura 11.** Casi di malattia rara (MR) censiti nel RLoMR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Codice ICD9-CM	Casi di MR	Casi con $\geq 1$ PT
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	17	7
RB	Tumori	140 – 239	445	4
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	3277	1096
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	3260	173
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	2229	613
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	1047	221
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	110	49
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	74	10
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	324	147
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	789	316
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	1973	178
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	11	2
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	0	0
<b>Totale condizioni sorvegliate e censite</b>			<b>13556</b>	<b>2816</b>



**Tabella 12.** Sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR al 30.06.11. Condizioni rare elencate secondo il codice esenzione. Legenda a pagina 58 (1/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA 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	9	4	5	0	11	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	3	4	1	0	9
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	4	4	0	0	25	49	11	53	32	59	51	11	56	32	59	52	11	57	33	61
	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	419	191	228	0	1	2	7	0	56	13	15	7	0	70	19	17	13	0	70	70
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	7	5	2	14	29	24	17	24	0	51	35	21	34	8	71	42	17	36	15	72
	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	13	9	4	46	0	15	7	15	0	30	21	6	17	14	34	25	9	23	15	48
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	19	5	8	1	0	19	14	9	12	1	31	31
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	369	35	334	32	2	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	184	35	149	39	4	60	13	61	27	91	62	12	63	27	91	68	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	75	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 ALFA I ANTITRIPSINA	116	64	52	5	28	38	20	37	0	74	42	20	44	0	75	46	19	47	1	82
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	101	57	44	50	6	34	14	33	3	77	39	13	38	7	78	42	13	41	14	79
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	70	5	7	12	1	0	45	11	13	5	0	45	19	16	17	4	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	71	28	43	80	20	21	16	20	0	69	27	16	26	2	69	33	16	34	4	77
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMATIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	4	2	2	50	0	47	14	50	27	61	49	13	54	27	61	56	15	62	32	69
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	18	0	18	18	18
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	157	54	103	11	4	4	6	0	0	35	5	7	1	0	35	13	10	12	0	51
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	1	4	5	1	0	11	19	14	18	2	36
	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	22	8	14	73	9	12	17	1	0	53	18	21	11	0	66	23	21	13	0	74



Tabella 12 (2/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)					
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	3	2	1	67	33	0	0	0	0	1	1	1	0	2	6	6	2	1	14
	RCG040	ALBINISMO	25	15	10	0	32	0	0	0	0	7	13	1	0	50	13	15	6	1	51
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	19	36	0	61	44	14	48	20	63
	RCG040	BETA-CHEOTOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	1	1	1	1	1	2	2	0	2	2	2
	RCG040	BIOTINIDAS DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7
	RCG040	CISTINURIA	46	24	22	67	2	20	13	19	0	56	15	26	1	56	39	15	41	6	69
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	10	11	2	1	25	11	22	10	37	30	5	29	25	37
	RCG040	PERENILANINEMIA	589	304	285	41	11	0	1	0	0	15	1	4	0	38	12	11	8	0	54
	RCG040	PERGLUCINEMIA NON CHETOTICA	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	6	1	0	14
	RCG040	PERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	15	0	15	15	15
	RCG040	PERPROLINEMIA	2	2	0	50	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	13	0	13	13	13
	RCG040	LOWE SINDROME DI	4	4	0	25	25	1	2	0	0	5	3	2	4	1	6	5	4	4	10
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPO DI ACERO	17	9	8	88	41	0	0	0	2	1	4	0	0	17	13	8	14	0	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	2	1	1	1	0	3	9	7	5	2	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	10	4	6	100	30	0	0	0	1	0	0	0	0	1	4	3	2	0	9
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	1	5	4	15	19	17	4	17	13	21
	RCG040	OMOCISTINURIA	10	4	6	100	10	13	11	11	0	30	18	14	16	0	29	13	29	2	45
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	7	1	7	6	8	12	4	12	8	16	15	4	15	19
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	3	1	2	100	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	6	3	4	3	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	50
	RCG040	TIROSIEMIA	6	3	3	67	17	1	1	0	0	3	3	2	2	1	7	26	12	29	39
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	32	13	14	9	0	53
	RCG050	ARGINAS DEFICIT DI	3	3	0	100	0	4	4	2	1	9	6	4	3	12	6	4	4	3	12
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	CITRULINEMIA	10	6	4	90	30	8	15	1	0	39	8	15	1	0	39	14	13	8	39
1	RCG050	PERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	6	7	0	13
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	20	7	13	75	20	15	24	2	0	82	16	23	4	0	82	28	21	23	83
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLUCOSILAZIONE	2	2	0	100	0	0	0	0	0	5	4	5	0	9	13	12	13	0	25
	RCG060	GALATTOSEMIA	18	11	7	67	22	0	0	0	0	0	1	0	0	2	20	11	20	1	46
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO I	37	20	17	59	19	1	3	0	0	18	6	12	1	0	19	13	15	1	51

Tabella 12 (3/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	12	6	25	
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 2	16	9	7	50	13	25	17	22	0	59	37	19	42	0	59	43	21	47	1	69
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 3	15	8	7	60	40	1	2	1	0	7	6	8	2	0	32	18	14	16	1	46
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 5	6	2	4	0	0	24	20	16	6	62	29	21	25	7	69	37	21	38	10	72
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	4	2	4	1	6	15	2	15	13	17
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 8	2	1	1	50	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	2	11	7	11	3	18
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 9	2	2	0	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	9	1	9	8	10	10
	RCG060	GLUCOGENO-SINTEASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	4	0	4	4	4	4
	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	25	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	4	6	1	14
	RCG060	MANNOSIDOSI	6	4	2	100	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	6	6
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	1	0	20	8	12	2	0	37	14	13	8	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 MET. INTERM. DEGLI AC. GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	12	10	2	0	0	29	8	28	15	42	40	7	41	27	51	40	7	41	27	51
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	60	0	19	16	14	2	49	31	16	20	17	52	33	17	20	18	55
	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	40	0	40	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	49	23	26	47	18	25	21	20	0	70	31	20	32	0	71	36	20	36	6	77
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	19	10	9	32	5	23	19	15	1	59	29	20	30	1	63	40	17	37	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	GALATTOSIDIOSI	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	240	200	40	5	9	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	56	8	89
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	12	10	2	0	8	41	12	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	69

Tabella 12 (4/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	32	14	28	18	55	35	13	35	18	55	36	14	36	19	56
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	11	3	8	0	9	39	10	38	22	58	40	10	39	22	58	43	12	40	22	63
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	52	22	72	52	11	54	23	74	64	13	68	24	85
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	3	0	3	0	0	34	9	39	22	40	41	8	42	30	50	42	8	43	32	52
	RCG110	PROTOPORFIRIA	11	7	4	0	0	4	4	4	0	12	18	10	14	2	38	26	12	27	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	0	6	0	6	6	6	18	0	18	18	18
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	362	212	150	15	51	53	18	58	0	84	56	16	59	7	86	58	15	61	7	89
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	15	4	11	47	60	1	2	0	0	7	2	3	1	1	11	12	11	9	1	36
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	71	38	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	5	11	2	27
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	8	4	4	62	25	3	3	2	0	12	5	3	4	2	12	15	7	18	4	22
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	9	5	4	33	33	2	1	2	0	4	4	2	3	1	10	17	11	13	5	35
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	1	0	1	0	1	2	1	2	1	5	5	2	6	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	ISTOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	70	36	34	3	40	29	18	28	0	78	30	18	29	0	79	37	16	36	3	83
	RCG150	ISTOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	4	3	1	25	25	29	19	31	0	53	31	17	32	7	54	38	14	42	15	54
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	0	41	20	11	18	2	53
	RCG160	DIGERGE 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	104	54	50	12	35	19	18	15	0	65	27	18	22	1	76	34	16	32	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	115	55	60	0	5	7	12	3	0	78	7	12	3	0	78	13	12	11	2	78
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	26	11	15	23	15	43	16	42	17	79	44	16	43	17	79	50	15	50	17	79
	RD0030	PORFIRA DI HENOKH-SCHOENLEIN RICORRENTE	7	3	4	29	0	38	29	28	3	74	39	28	30	3	74	43	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	120	62	58	8	2	5	9	2	0	55	7	10	3	0	55	18	15	13	1	55
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	35	16	19	14	31	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	38	15	37	3	72

Tabella 12 (5/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)									
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX			
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	4	4	4	32	0	32	32	32
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	7	14	4	31
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	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	74	50	24	1	0	27	19	26	0	73	29	19	31	0	73	39	15	38	4	73	4	73	
	RDG010	PRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	3	0	21	0	21	48	0	48	48	48	48	48	
	RDG010	PRUVATO CHINASI DEFICIT DI	14	7	7	0	36	7	11	0	0	31	15	11	13	0	32	33	17	33	9	66	9	66	
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	96	53	43	6	17	17	19	10	0	71	27	19	24	0	74	36	18	34	2	80	2	80	
	RDG010	TALASSEMIE	421	197	224	31	1	6	12	1	0	59	7	14	1	0	69	31	14	33	0	77	0	77	
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	25	3	0	61	38	21	36	7	70	42	22	40	7	74	7	74	
	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	23	0	78	40	17	39	0	79	48	17	46	2	88	2	88	
	RDG020	EMOFILIA A	645	619	26	0	16	2	7	0	0	65	15	17	8	0	73	36	19	36	0	96	0	96	
	RDG020	EMOFILIA B	102	98	4	0	4	0	2	0	0	14	16	17	10	0	81	35	21	35	1	91	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	1	66	
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	76	34	42	0	5	4	11	0	0	61	29	20	28	0	79	37	21	37	2	87	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	4	16	
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	51	18	33	0	4	6	12	0	0	52	28	17	27	2	67	36	18	37	6	71	6	71	
	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	40	20	13	18	6	40	25	14	27	6	40	6	40	
	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	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	66	66	
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	183	79	104	0	9	17	20	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81	8	81	
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	192	64	128	0	13	21	20	21	0	77	39	15	38	5	79	46	16	44	14	94	14	94	
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	455	182	273	1	7	6	15	0	0	76	29	19	26	0	80	42	20	41	3	90	3	90	
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	31	0	31	31	31	34	0	34	34	34	34	34	
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	2	1	1	0	0	8	8	8	0	16	27	12	27	16	39	30	9	30	21	39	21	39	
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	54	0	54	54	54	56	0	56	56	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	3	78	
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	44	19	25	16	57	30	19	29	0	68	41	19	40	2	80	45	18	43	2	80	2	80	
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	43	22	21	79	49	3	8	1	0	39	5	8	2	0	40	8	9	5	0	40	0	40	
	RF0040	RETT SINDROME DI	69	1	68	6	32	1	1	1	0	4	6	6	3	1	30	12	9	11	1	36	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	8	70	
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	5	42	5	42	

Tabella 12 (6/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	152	72	80	12	20	48	13	47	10	80	51	13	51	11	83	55	13	55	17	85
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	70	21	49	90	19	47	17	49	1	80	51	16	53	8	80	56	17	57	8	95
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	439	241	198	62	8	63	13	66	25	88	65	13	67	27	88	66	12	69	29	89
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	8	4	4	50	0	55	14	61	32	72	61	9	64	46	72	63	9	67	47	74
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	12	11	1	33	83	18	12	16	4	44	24	17	21	4	50	27	21	21	4	69
	RF0130	LENNOX-GASTAUT SINDROME DI	20	7	13	20	0	3	4	2	0	16	9	8	7	0	26	29	14	32	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
	RF0150	NARCOLESSIA	26	17	9	4	12	25	15	20	7	60	40	16	44	10	67	44	16	49	13	70
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	37	14	23	46	3	71	7	71	52	86	75	7	75	53	87	76	7	76	53	88
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	112	84	28	50	8	53	16	54	4	87	56	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	VITREORINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	4	3	1	0	0	3	2	4	0	6	4	3	4	0	6	4	3	5	0	7
	RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	6	3	3	0	17	34	13	36	14	51	40	13	45	15	51	41	13	48	15	52
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	28	8	27	18	44	29	9	27	20	48	33	12	27	21	51
	RF0280	CHERATOCONO	114	69	45	0	2	37	19	31	12	85	38	19	32	14	85	43	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	56	33	23	14	46	25	17	22	0	66	31	17	30	1	77	33	17	34	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	5	3	2	0	100	14	14	11	1	40	17	19	11	1	54	18	22	11	1	61
	RF0010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	3	1	2	0	33	15	17	5	1	40	16	17	5	2	40	26	17	31	3	44
	RF0010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALE	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	4	2	2	25	50	4	5	1	0	12	19	18	14	2	45	27	14	23	12	49
	RF0020	CERIDO-LIPOFUSINOSI	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	138	66	72	40	52	15	10	12	3	62	24	13	21	6	65	34	14	33	7	69
	RF0040	ATASSIA EPISODICA	12	5	7	25	8	19	9	17	1	33	33	13	34	9	57	37	14	38	18	62
	RF0040	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	24	11	42	35	14	40	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	139	65	74	5	40	36	15	36	1	70	44	15	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	5	43

Tabella 12 (7/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17
1	RF040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	68	65	70
	RF040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	33	16	33	4	61	44	15	45	15	71	47	15	48	15	73
	RF040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	52	27	25	2	40	43	15	44	20	69	54	11	56	41	70	61	13	61	41	80
	RF050	KENNEDY MALATTIA DI	6	5	1	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF050	SMA TIPO 1 - WERDNIIG-HOFFMAN MALATTIA DI	1	1	0	0	0	0	0	1	0	1	7	4	7	3	11	10	7	10	3	17
	RF050	SMA TIPO 2	2	2	0	0	0	1	0	1	1	1	7	4	7	3	11	10	7	10	3	17
	RF050	SMA TIPO 3 - KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	2	1	1	0	0	3	1	3	2	4	4	1	4	3	5	4	1	4	3	5
	RF060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	46	25	21	4	15	21	19	13	1	62	31	21	25	4	74	34	22	30	4	77
	RF060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	28	6	2	64	33	23	16	16	65	37	27	18	17	75
	RF060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	3	2	1	33	67	21	19	16	1	46	36	24	33	8	67	36	24	33	8	67
	RF060	NEUROPATIA TOMACULARE	6	3	3	0	67	14	11	8	5	34	15	11	10	5	35	16	11	10	6	36
	RF070	MIOPATIA CENTRAL CORE	1	1	0	0	100	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RF070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RF070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	2	1	1	0	50	7	3	7	5	10	13	9	13	5	22	15	7	15	8	23
	RF070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	3	2	1	33	0	23	9	28	10	32	34	4	34	29	39	41	6	40	35	49
	RF070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	5	3	2	40	0	1	1	0	0	3	4	6	1	0	16	11	5	13	1	17
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	11	3	8	9	0	24	13	20	7	44	32	17	29	10	59	43	18	45	10	74
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	28	25	3	7	7	11	14	4	0	54	13	16	6	0	55	20	16	16	2	57
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	21	20	1	67	10	4	3	3	0	13	4	3	4	1	13	10	7	8	1	32
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE	22	9	13	0	0	28	14	23	7	60	39	17	34	15	72	42	15	37	17	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
	RF090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 - STEINERT MALATTIA DI	46	20	26	7	2	25	16	22	0	59	34	17	34	0	60	37	16	39	0	67
	RF090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 - MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE	4	3	1	0	0	51	14	53	34	65	62	8	65	49	70	63	8	65	50	71
	RF090	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
	RF090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 - BECKER MALATTIA DI	4	3	1	0	0	18	15	15	2	40	34	27	33	5	63	36	25	36	9	63
	RF090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	4	3	1	50	0	18	19	8	5	50	29	16	26	13	52	41	11	42	29	53
	RF100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	3	2	1	0	0	19	12	17	5	34	19	12	18	5	34	20	12	19	6	36
	RF110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	4	3	1	0	25	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	20	15	14	7	45
	RF110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	15	0	58	34	26	38	2	78	42	28	40	5	78

Tabella 12 (8/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)								
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX		
	RFG110	DISTROFIA ALUNA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16	16	16	21	0	21	21	21
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	46	20	43	20	43	20	76
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	0	5	0	32	32	33	0	33	33	33	33	33
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	242	127	115	0	15	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	46	9	81
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	6	27	22	33
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	0	6	6	6
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	23	14	9	0	13	26	17	23	5	60	30	17	31	6	62	42	15	41	19	41	19	70
	RFG110	JUsher SINDROME DI	27	14	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	43	12	82
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	37	0	37	0	37	37	37
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	1	0	1	0	0	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61	73	0	73	0	73	73	73
1	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	16	41	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SIROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	10	0	10	0	10	10	10
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	0	36	36	36
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	68	37	31	0	0	8	3	8	2	16	8	3	8	2	16	15	4	15	4	15	7	25
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	67	31	36	49	6	59	14	63	25	89	60	14	63	25	89	63	12	67	30	67	30	89
	RG0030	POLIARTRITE NODOSA	12	9	3	33	0	45	21	46	6	77	46	22	47	7	85	51	21	54	12	54	12	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	212	132	80	0	0	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	7	0	7	0	19
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	88	34	54	52	6	52	14	53	12	76	53	14	55	13	77	57	13	60	21	60	21	78
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	2	2	0	100	0	39	22	39	17	62	39	22	39	17	62	40	22	40	17	40	17	62
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	88	44	44	51	7	51	16	54	5	94	52	16	55	7	95	58	16	62	10	62	10	95
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	130	34	96	42	2	71	8	72	53	88	72	8	72	53	89	74	8	74	53	74	53	89
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	31	2	29	48	6	41	15	40	12	73	43	16	46	13	73	51	14	54	13	54	13	76
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	314	159	155	5	53	22	16	15	1	78	46	18	48	4	82	50	18	52	4	52	4	93
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	32	10	29	19	53	32	10	29	20	53	33	10	32	20	32	20	54
	RG0101	PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	29	4	25	14	3	42	15	39	17	77	42	15	39	17	77	47	14	46	20	46	20	77
	R0010	ACALASIA	35	14	21	0	0	48	20	55	10	81	52	19	59	22	82	57	16	61	25	61	25	85
	R0030	GASTROENTERITE EOSINOFLA	5	2	3	60	0	39	24	29	8	76	45	21	41	18	77	46	21	42	19	42	19	78
	R0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	14	7	7	100	7	38	22	38	0	80	46	17	44	18	81	51	20	46	19	46	19	86
	R0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	55	29	26	58	11	35	17	34	1	68	38	17	37	3	68	47	17	47	8	47	8	82
	R0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	0	9	0	9
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	83	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	14	5	34

Tabella 12 (9/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	38	23	15	8	24	58	8	60	42	72	59	8	60	43	73	64	9	63	48	81
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	30	5	25	7	3	49	15	46	21	76	50	15	50	21	76	54	16	52	23	81
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	13	10	3	31	0	46	16	47	17	69	47	16	47	17	71	51	15	49	17	71
	RL0030	PEMFIGO	108	53	55	55	0	51	14	52	16	85	52	14	53	16	85	55	14	56	18	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	160	76	84	35	1	71	15	76	6	99	73	13	76	34	99	74	12	77	36	99
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	24	10	14	75	4	59	16	61	26	86	60	16	62	27	86	63	15	65	32	86
	RL0060	LICHEN-SCLEROSUS ET ATROPHICUS	19	7	12	53	0	52	17	57	10	74	53	17	59	12	75	56	17	62	12	76
	RM0010	DERMATOMIOSITE	70	24	46	31	3	32	22	33	1	72	32	22	34	2	72	39	19	42	3	76
	RM0020	POLIMIOSITE	40	9	31	52	3	53	17	53	16	87	54	17	55	16	88	57	16	58	22	89
	RM0030	CONNETTIVE MISTA	68	14	54	35	3	45	16	44	7	75	48	16	48	7	77	53	15	51	21	81
	RM0040	FASCITE EOSINOFLA	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	49	0	49	49	49
	RM0060	POLICONDRIE	9	2	7	89	11	55	8	55	37	68	56	8	56	40	69	60	4	61	53	69
	RMG010	CONNETTIVI INDIFFERENZIATE	597	55	542	40	2	43	14	43	5	85	46	14	46	9	87	48	14	48	15	87
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	98	42	56	1	16	14	17	7	0	61	16	18	10	0	68	21	17	15	1	68
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	7	4	3	0	43	1	0	1	0	1	8	6	8	0	16	12	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	4	1	0	40	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	2	1	5
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOSOFAGEA	29	17	12	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	3	2	0	13
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	3	0	3
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	14	7	7	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	2	0	12
	RN0190	ANO IMPERFORATO	26	14	12	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	1	3	0	5
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	4	1	3	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	3	3	1	4	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
	RN0240	ERMAFRODISMO VERO	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	31	13	18	23	6	32	10	30	16	50	38	11	37	20	65	48	11	45	29	69
	RN0260	FOCOMELA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	29	49	37	9	32	29	50
	RN0280	ACRODISOSTOSI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47



Tabella 12 (10/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	1	1	0	100	0	49	0	49	0	49	52	0	52	53	0	53	53	53
	RN0320	GASTROSCHISI	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	49	16	33	0	10	11	14	5	0	52	25	17	24	30	15	32	4	68
	RN0390	GREG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	6	4	6	1	10
	RN0430	POLAND SINDROME DI	22	14	8	0	0	12	17	0	0	49	21	17	19	23	17	22	0	60
	RN0500	CUITS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	1	0	1	3	1	3	2	3	3
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	20	21	5	21	21	6	0	63	
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	5	1	4	0	0	0	0	0	0	2	3	1	4	3	3	1	9	9
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	20	10	10	25	0	23	13	20	4	60	37	16	38	40	15	43	14	61
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	31	0	9	24	0	0	80	17	26	0	19	26	4	0	81
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	8	0	8	10	0	10	10	10
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	11	12	6	12	12	6	2	2	32
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	29	0	29	29	29	29
	RN0620	PACHIDERMOPERIOTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	32	0	32	32	32	32
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	5	2	3	0	0	23	20	14	8	62	36	16	38	17	62	16	39	19
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	2
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	1	0	1	0	0	0	0	0	0	13	0	13	21	0	21	21	21	21
	RN0680	TURNER SINDROME DI	118	1	117	67	0	3	7	0	0	39	7	8	6	14	10	12	0	53
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	62	62	0	29	3	13	17	0	0	65	19	17	17	24	17	22	0	67
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	6	0	6	0	0	0	0	0	0	8	9	4	1	10	11	5	1	29
	RN0710	MELAS SINDROME	38	14	24	34	55	23	15	22	0	60	31	16	29	34	16	32	4	71
	RN0720	MERRIF SINDROME	31	20	11	10	39	40	19	46	2	74	47	18	52	52	16	57	12	80
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	124	52	72	8	23	5	10	0	0	48	12	15	4	24	17	21	1	67
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	2	1	1	0	0	28	12	28	16	40	34	6	34	34	6	34	28	40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	11	5	6	9	0	5	11	0	0	40	10	12	3	21	15	14	2	44
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	2	0	2	0	0	27	4	27	23	30	27	4	27	30	45	3	45	48
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	10	0	10	10	10	10
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	17	9	8	0	12	0	0	0	0	1	2	0	3	4	2	0	15	15
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	6	2	4	17	0	0	0	0	0	8	7	7	9	7	8	3	21	21
	RN0880	ECC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	0	34	12	11	8	13	11	9	3	36
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	9	5	4	0	0	4	10	0	0	32	15	17	18	15	11	11	0	48

Tabella 12 (11/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA Afferente)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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	5	5	0	0	20	0	0	0	0	0	6	6	3	0	16	7	6	6	2	18
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	17	8	9	6	6	3	6	2	0	25	24	19	24	0	53	28	18	31	3	54
	RN0960	MAFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	0	51	0	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	20	16	4	0	0	3	11	0	0	51	10	12	6	0	51	13	12	10	1	54
	RN1040	PFEFFER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	28	0	28	28	28
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	7	4	3	43	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	7	5	6	2	18
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	17	17	17	0	33	17	17	17	0	33
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	11	3	11	8	13	12	3	12	9	15
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	45	13	40	32	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	0	8	5	5	4	18	11	6	12	4	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	0	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	8	4	4	0	0	1	1	1	0	3	13	16	4	1	41	15	17	4	1	45
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	74	43	31	7	16	0	0	0	0	0	1	2	0	0	10	7	5	5	0	22
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	500	260	240	0	57	22	17	17	0	75	26	17	24	0	75	29	17	29	1	78
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	15	11	4	0	7	1	1	0	0	2	9	11	4	0	35	10	10	5	2	35
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	7	5	2	29	0	6	13	2	0	38	8	12	3	0	38	13	12	8	1	38
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	43	19	24	5	2	8	10	5	0	44	12	12	9	0	44	23	12	19	3	48
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	14	11	14	0	28	19	7	14	14	28
	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	3	1	2	0	0	10	14	0	0	30	13	12	7	3	30	14	11	9	3	30
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	14	6	8	0	36	1	1	0	0	3	18	15	12	1	40	25	14	24	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	FALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	9	7	9	2	16	9	8	9	2	17
	RN1610	FOEIAS SINDROME	4	2	2	25	0	47	11	43	35	64	48	10	44	39	65	49	9	45	41	65

Tabella 12 (12/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)				ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETA AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	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 MULTIPLIO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1700	SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	4	0	4	4	4
	RN1720	VOGT-KOYANAGH-HARADA SINDROME DI	4	3	1	75	0	46	9	47	32	56	47	10	47	32	60	49	11	50	32	64
	RN1750	WELL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RNG010	PSEUDOERMAFRODISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	18	9	8	4	4	1	20
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	19	2	0	46	16	19	5	1	46
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	23	23	26	0	26	26	26
	RNG040	C SINDROME	3	0	3	0	33	1	2	0	0	4	2	2	0	5	4	5	1	1	0	12
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	22	14	8	0	9	0	1	0	0	3	1	2	0	10	3	2	2	2	0	10
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	3	2	1	0	0	15	21	0	44	15	20	1	0	44	24	16	18	8	8	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	2	0	2	0	0	5	5	0	10	14	10	14	5	24	15	10	15	5	5	24
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	41	0	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	1	0	1	1	1
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RNG050	ACONDROPLASIA	7	4	3	0	0	0	0	0	0	11	16	2	1	39	17	16	6	1	1	39
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	2
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4	4	7
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11	11
	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	4	0	4	0	0	0	0	0	0	0	10	15	1	0	36	13	14	5	3	36
	RNG060	DISCONDROSTOSI	4	1	3	0	0	11	11	10	0	25	26	8	22	18	39	26	8	23	19	39
	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	0	21	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	3	3	0	0	0	22	23	12	0	53	29	17	20	15	53	38	13	40	20	53
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	26	12	14	0	0	25	22	33	0	65	34	21	39	0	69	35	20	39	1	73
	RNG070	ITIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	0	13	15	4	0	41	18	20	4	0	70

Tabella 12 (13/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETA ALL'ESORDIO (ANNI)			ETA ALLA DIAGNOSI (ANNI)			ETA AL CENSIMENTO (ANNI)								
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG070	ITTOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	23	22	13	0	72	25	23	2	74		
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	27	19	8	7	0	1	5	0	25	5	6	2	0	25	9	7	0	29		
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	106	53	53	6	8	1	4	0	27	9	10	6	0	43	12	10	0	44		
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	49	30	19	6	2	1	7	0	37	10	10	8	0	38	12	10	1	38		
	RF0040	SINDROME ALCOOLICA FETALE	2	1	1	0	0	1	1	0	2	1	1	1	0	2	10	1	10	8	11	
	RF0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	
	RF0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	8	3	5	25	13	17	17	10	0	46	21	15	17	1	47	28	16	24	8	51

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLOMR
M/F	SESSO
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
DS	DEVIAZIONE STANDARD
MIN/MAX	RANGE
NOTA 1	FINE VALIDITÀ 05/05/2009

**Tabella 13.** Sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR al 30.06.11. Condizioni rare elencate in ordine alfabetico. Legenda a pagina 71 (1/13)

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
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	18	0	18	18	18	
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	157	54	103	11	4	4	6	0	35	5	7	1	0	35	13	10	12	0	51	
	RCG020	3-B-IDROSSI-STERIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	3	2	1	33	0	0	0	0	1	4	5	1	0	11	19	14	18	2	36	
	RN0790	HAARKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10	
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	4	2	2	75	50	4	6	1	14	6	8	2	0	19	21	13	23	1	37	
	RI0010	ACALASIA	35	14	21	0	0	48	20	55	10	81	19	59	22	82	57	16	61	25	85	
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	0	50	36	1	36	35	37	4	43	40	50	48	4	48	42	53	
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	22	8	14	73	9	12	17	1	0	53	18	21	11	0	66	23	21	13	0	74
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	32	13	14	9	0	53	
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	3	2	1	67	33	0	0	0	0	1	1	1	0	2	6	6	2	1	14	
	RNG050	ACONDROPLASIA	7	4	3	0	0	0	0	0	0	11	16	2	1	39	17	16	6	1	39	
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26	
	RN0280	ACRODISOSTOSI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	13	0	47	47	47	0	47	47	47	
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	12	11	1	33	83	18	12	16	4	44	24	17	21	4	50	27	21	21	4	69
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	25	3	0	61	38	21	36	7	70	42	22	40	7	74
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	0	41	20	11	18	2	53
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	7	5	2	29	0	6	13	2	0	38	8	12	3	0	38	13	12	8	1	38
	RCG040	ALBINISMO	25	15	10	0	32	0	0	0	0	7	13	1	0	50	13	15	6	1	51	
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	61	44	14	48	20	63
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	7	4	7	3	11	8	5	8	3	12
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	43	19	24	5	2	8	10	5	0	44	12	12	9	0	44	23	12	19	3	48
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	49	30	19	6	2	1	7	0	0	37	10	10	8	0	38	12	10	9	1	38
	RFG110	AMAUIOSI CONGENITA DI LEBER	4	3	1	0	25	0	0	0	0	1	1	1	0	3	20	15	14	7	45	
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	362	212	150	15	51	53	18	58	0	84	56	16	59	7	86	58	15	61	7	89
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	120	62	58	8	2	5	9	2	0	55	7	10	3	0	55	18	15	13	1	55
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	35	16	19	14	31	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	38	15	37	3	72
1	RCG100	ANEMIA MICROCIITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	0	48	48	48	48	0	49	0	49	49
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	0	4	4	4	4	32	0	32	32	32
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	8	4	4	0	0	1	1	1	0	3	13	16	4	1	41	15	17	4	1	45
	RN0110	ANIRIDIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	15	15	1	30
	RN0190	ANO IMPERFORATO	26	14	12	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	1	3	1	3	5

Tabella 13 (2/13)

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
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	2	
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	3	3	0	100	0	4	2	1	9	6	4	3	12	6	4	4	3	12	12	
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	98	42	56	1	16	14	7	0	61	16	18	10	0	68	21	17	15	1	68	
	RCG0080	ARTERIE A CELLULE GIGANTI	130	34	96	42	2	71	8	53	88	72	8	72	53	89	74	8	74	53	89	
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	1	15	19	2	0	46	16	19	5	1	46	
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	138	66	72	40	52	15	10	12	62	24	13	21	6	65	34	14	33	7	69	
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	12	5	7	25	8	19	9	17	33	33	13	34	9	57	37	14	38	18	62	
	RFG040	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	11	42	35	14	40	17	56	
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	2	2	0	0	50	2	1	2	1	3	17	1	16	18	21	2	21	19	23	
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE	139	65	74	5	40	36	15	36	1	70	44	15	44	1	76	48	14	48	83	
	RFG040	ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA SINDROME	4	2	2	50	50	13	6	13	6	18	31	5	32	37	36	5	36	29	43	
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	9	10	4	10	3	17	
	RC0130	ATRANSFERINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16	
	RN0210	ATRESIA BILIARE	13	6	7	15	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	5	7	0	17	
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	3	0	3	
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOSOFAGEA	29	17	12	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	3	2	0	13	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	14	7	7	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	2	0	12	
1	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	68	65	70
	RFG0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	56	33	23	14	46	25	17	22	0	66	31	17	30	1	77	33	17	34	5	79
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11	
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	3	2	1	0	0	0	0	0	0	14	11	14	0	28	19	7	14	14	28	
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	70	5	7	12	1	0	45	11	13	5	0	45	19	16	17	4	66
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	17	9	8	0	12	0	0	0	0	1	2	0	0	6	3	4	2	0	15	
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	101	57	44	50	6	34	14	33	3	77	39	13	38	7	78	42	13	41	79	
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	0	31	31	31	34	0	34	34	34	
	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
	RCG040	BETA-CHETOTOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	1	1	1	1	1	1	2	2	0	2	2	2
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	7	14	4	31	
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	32	10	29	19	53	32	10	29	20	53	33	10	32	20	54
	RNG040	C SINDROME	3	0	3	0	33	1	2	0	4	2	2	2	0	5	4	5	1	0	12	

Tabella 13 (3/13)

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	
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINETAS I DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	116	64	52	5	28	38	20	37	0	74	42	20	44	0	75	46	19	47	1	82	
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	1	0	20	8	12	2	0	37	14	13	8	2	38	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	1	1	0	0	0	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	0	35	35	35	35	
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	0	5	5	5	5	0	5	5	11	0	11	11	11	11	
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	46	25	21	4	15	21	19	13	1	62	31	21	25	4	74	34	22	30	4	77	
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	6	2	4	17	0	0	0	0	0	0	8	7	7	0	21	9	7	8	3	21	
	RFG080	CHERATOCONO	114	69	45	0	2	37	19	31	12	85	38	19	32	14	85	43	18	38	15	86	
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	88	34	54	52	6	52	14	53	12	76	53	14	55	13	77	57	13	60	21	78	
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	6	3	3	0	17	34	13	36	14	51	40	13	45	15	51	41	13	48	15	52	
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	
	RCG040	CISTINURIA	46	24	22	67	2	20	13	19	0	56	26	15	26	1	56	39	15	41	6	69	
	R.J030	CISTITE INTERSTIZIALE	30	5	25	7	3	49	15	46	21	76	50	15	50	21	76	54	16	52	23	81	
	RCG050	CITRULINEMIA	10	6	4	90	30	8	15	1	0	39	8	15	1	0	39	14	13	8	1	39	
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	28	8	27	18	44	29	9	27	20	48	33	12	27	21	51	
	RI0050	COLANGIIE PRIMITIVA SCLEROSANTE	55	29	26	58	11	35	17	34	1	68	38	17	37	3	68	47	17	47	8	82	
	RN0120	COLOROMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	5	4	1	0	40	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	2	1	5	
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	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	
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	1	65	34	32	34	2	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	
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	68	14	54	35	3	45	16	44	7	75	48	16	48	7	77	53	15	51	21	81	
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIALE	597	55	542	40	2	43	14	43	5	85	46	14	46	9	87	48	14	48	15	87	
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	32	14	28	18	55	35	13	35	18	55	36	14	36	19	56	
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	152	72	80	12	20	48	13	47	10	80	51	13	51	11	83	55	13	55	17	85	
	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	
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	22	14	8	0	9	0	1	0	0	3	1	2	0	0	10	3	2	2	0	10	
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	21	0	21	0	21	
	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	
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	184	35	149	39	4	60	13	61	27	91	62	12	63	27	91	68	11	70	29	92	

Tabella 13 (4/13)

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	CROUZZON MALATTIA DI	3	2	1	0	0	15	21	0	0	44	15	20	1	0	44	24	16	18	8	45
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	4	3	3	1	9
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	1	3	2	3
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	20	10	10	25	0	23	13	20	4	60	37	16	38	6	60	40	15	43	14	61
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	3	1	2	67	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0	2	4	5	1	1	11
	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
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	13	10	3	31	0	46	16	47	17	69	47	16	47	17	71	51	15	49	17	71
	RM0010	DERMATOMIOSITE	70	24	46	31	3	32	22	33	1	72	32	22	34	2	72	39	19	42	3	76
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	83	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	34
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	28	15	13	0	18	0	1	0	0	3	3	5	1	0	15	7	5	6	0	18
	RNG060	DISCONDROSITEOSI	4	1	3	0	0	11	11	10	0	25	26	8	22	18	39	26	8	23	19	39
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	5	4	5	0	9	13	12	13	0	25
	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	23	0	78	40	17	39	0	79	48	17	46	2	88
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	2	0	2	0	0	5	5	5	0	10	14	10	14	5	24	15	10	15	5	24
	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
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	41	0	41	41	41	0	41	0	41	41
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	70	21	49	90	19	47	17	49	1	80	51	16	53	8	80	56	17	57	8	95
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	1	0	1	0	0	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61	73	0	73	73	73
1	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	15	0	58	34	26	38	2	78	42	28	40	5	78
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 - STEINERT MALATTIA DI	46	20	26	7	2	25	16	22	0	59	34	17	34	0	60	37	16	39	0	67
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 - MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE	4	3	1	0	0	51	14	53	34	65	62	8	65	49	70	63	8	65	50	71
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	5	3	2	40	0	1	1	0	0	3	4	6	1	0	16	11	5	13	1	17
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	11	3	8	9	0	24	13	20	7	44	32	17	29	10	59	43	18	45	10	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	28	25	3	7	7	11	14	4	0	54	13	16	6	0	55	20	16	16	2	57



Tabella 13 (5/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	21	20	1	67	10	4	3	3	0	13	4	3	4	1	13	10	7	8	1	32
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE	22	9	13	0	0	28	14	23	7	60	39	17	34	15	72	42	15	37	17	72
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	2	56	53	58	62	8	62	54	70
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	46	20	43	20	76
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	37	0	37	37	37
<b>1</b>	RCG070	DISTURBI DEL MET. INTERM. DEGLI AC. GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	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
	RN0880	EEC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	34	12	11	8	2	34	13	11	9	3	3	36
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	49	16	33	0	10	11	14	5	0	52	25	17	24	2	67	30	15	32	4	68
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	56	8	89
	RDG020	EMOFILIA A	645	619	26	0	16	2	7	0	0	65	15	17	8	0	73	36	19	36	0	96
	RDG020	EMOFILIA B	102	98	4	0	4	0	2	0	14	16	17	10	0	81	35	21	35	1	91	
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	26	11	15	23	15	43	16	42	17	79	44	16	43	17	79	50	15	50	17	79
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	68	37	31	0	0	8	3	8	2	16	8	3	8	2	16	15	4	15	7	25
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	31	0	9	24	0	80	17	26	0	0	81	19	26	4	0	81	
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	41	17	24	5	24	11	6	11	0	41	27	17	21	1	65	35	16	36	8	70
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10	10
	RN0240	ERMAFRODISMO VERO	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	5	0	5	5	5	5
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	10	4	6	0	0	26	17	31	0	49	27	17	33	0	49	32	19	36	1	61
	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	49	23	26	47	18	25	21	20	0	70	31	20	32	0	71	36	20	36	6	77
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	52	6	51	43	61	53	7	53	44	62	62	5	63	55	68
	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	76	34	42	0	5	4	11	0	0	61	29	20	28	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	51	18	33	0	4	6	12	0	0	52	28	17	27	2	67	36	18	37	6	71
	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	40	20	13	18	6	40	25	14	27	6	40
	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

Tabella 13 (6/13)

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
	RF0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	8	3	5	25	13	17	17	10	0	46	21	15	17	1	47	28	16	24	8	51
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	38	23	15	8	24	58	8	60	42	72	59	8	60	43	73	64	9	63	48	81
	RN0260	FOCOMELA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	29	49	37	9	32	29	50
	RCG060	GALATTOSEMI	18	11	7	67	22	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	20	11	20	1	46
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	37	0	37	37	37
	RFG030	GANGLIOSIDIOSI-GM1	2	1	1	50	50	2	1	2	1	3	4	2	4	2	6	11	9	11	2	21
	RFG030	GANGLIOSIDIOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	5	2	3	60	0	39	24	29	8	76	45	21	41	18	77	46	21	42	19	78
	RN0320	GASTROSCHISI	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	19	10	9	32	5	23	19	15	1	59	29	20	30	1	63	40	17	37	7	69
	RCG010	GIELMAN SIDROME DI	71	28	43	80	20	21	16	20	0	69	27	16	26	2	69	33	16	34	4	77
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	37	20	17	59	19	1	3	0	0	18	6	12	1	0	50	19	13	15	1	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	12	6	25
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	16	9	7	50	13	25	17	22	0	59	37	19	42	0	59	43	21	47	1	69
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	15	8	7	60	40	1	2	1	0	7	6	8	2	0	32	18	14	16	1	46
	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	GLICOGENO-SINETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	74	50	24	1	0	27	19	26	0	73	29	19	31	0	73	39	15	38	4	73
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	9	5	4	0	0	4	10	0	0	32	15	17	9	0	48	18	15	11	0	48
	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	GRANULIOMATOSI DI WEGENER	88	44	44	51	7	51	16	54	5	94	52	16	55	7	95	58	16	62	10	95
	RN0390	GREG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	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
	RNG040	HALLERMAN-STREFF SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	4	1	3	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	3	3	1	4	1	4
	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
	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	104	54	50	12	35	19	18	15	0	65	27	18	22	1	76	34	16	32	5	76

Tabella 13 (7/13)

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	
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	0	63	21	21	6	0	63
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	10	11	2	1	25	23	11	22	10	37	30	5	29	25	37	
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	20	6	14	80	10	1	0	0	3	8	9	3	0	30	14	10	10	2	30		
	RCG010	PERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	4	2	2	50	0	47	14	50	27	61	49	13	54	27	61	56	15	62	32	69	
1	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	6	7	0	13	
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	11	12	6	0	32	12	12	6	2	32		
	RCG040	IPERFENILANINEMIA	589	304	285	41	11	0	1	0	15	1	4	0	0	38	12	11	8	0	54		
	RCG040	IPERGUCINEMIA NON CHETOTICA	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	6	1	0	14		
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	8	4	4	0	13	5	6	2	0	17	11	10	6	3	34	25	9	25	9	40	
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	8	5	3	25	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	4	6	1	14		
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15		
	RCG040	IPERPROLINEMIA	2	2	0	50	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	13	0	13	13	13		
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	12	10	2	0	0	29	8	28	15	42	40	7	41	27	51	40	7	41	27	51	
	RCG070	IPOBETAIPOPROTEINEMIA	5	2	3	60	0	19	16	14	2	49	31	16	20	17	52	33	17	20	18	55	
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	4	0	4	0	0	0	0	0	0	10	15	1	0	36	13	14	5	3	36		
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	3	1	2	0	0	10	14	0	0	30	13	12	7	3	30	14	11	9	3	30	
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	29	0	29	29	29	
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	70	36	34	3	40	29	18	28	0	78	30	18	29	0	79	37	16	36	3	83	
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	4	3	1	25	25	29	19	31	0	53	31	17	32	7	54	38	14	42	15	54	
	RNG070	ITIOSI CONGENITA AUTOSOMICA RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	13	15	4	0	41	18	20	4	0	70		
	RNG070	ITIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	23	22	13	0	72	25	23	13	2	74		
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	7	4	3	0	43	1	0	1	0	8	6	8	0	16	12	7	12	1	20		
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	5	5	0	0	20	0	0	0	0	6	6	3	0	16	7	6	6	2	18		
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	13	9	4	46	0	15	7	15	0	30	21	6	17	14	34	25	9	23	15	48	
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	17	8	9	6	6	3	6	2	0	25	24	19	24	0	53	28	18	31	3	54	
	RC0040	KAWASAKI SINDROME DI	212	132	80	0	0	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	7	0	19	
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	44	19	25	16	57	30	19	29	0	68	41	19	40	2	80	45	18	43	2	80	
	RF0050	KENNEDY MALATTIA DI	6	5	1	67	0	43	15	44	20	69	54	11	56	41	70	61	13	61	41	80	
	RF0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	8	0	8	8	8	
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	62	62	0	29	3	13	17	0	0	65	19	17	17	0	65	24	17	22	0	67	
	RN0310	KLIPEL-FEIL SINDROME DI	1	1	0	100	0	49	0	49	49	52	0	52	52	52	52	53	0	53	53	53	

Tabella 13 (8/13)

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
	RN1510	KLIPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	14	6	8	0	36	1	1	0	0	3	18	15	12	1	40	25	14	24	3	45
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	5	3	2	0	100	14	14	11	1	40	17	19	11	1	54	18	22	11	1	61
	RFG030	LEIGH MALATTIA DI	43	22	21	79	49	3	8	1	0	39	5	8	2	0	40	8	9	5	0	40
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	20	7	13	20	0	3	4	2	0	16	9	8	7	0	26	29	14	32	7	50
	RN1530	LEOPARD SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	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
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	3	1	2	0	33	15	17	5	1	40	16	17	5	2	40	26	17	31	3	44
	RFG010	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
	RI0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	19	7	12	53	0	52	17	57	10	74	53	17	59	12	75	56	17	62	12	76
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RB0060	LINFOANGIOIOMIOMATOSI	3	0	3	67	33	36	6	40	28	42	37	6	41	28	42	39	8	41	28	47
	RCG040	LOWE SINDROME DI	4	4	0	25	25	1	2	0	0	5	3	2	4	1	6	5	4	4	1	10
	RA0030	LYME MALATTIA DI	2	1	1	0	0	50	14	50	36	64	50	14	50	36	64	50	14	50	36	64
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	17	9	8	88	41	0	0	0	2	1	4	0	0	17	13	8	14	0	24	
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	17	16	1	0	47	1	2	1	0	8	3	3	2	0	10	19	10	18	3	34
	RCG060	MANNOSIDOSI	6	4	2	100	33	2	1	3	0	4	14	6	15	4	21	30	9	27	20	44
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	500	260	240	0	57	22	17	17	0	75	26	17	24	0	75	29	17	29	1	78
	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
	RN0710	MELAS SINDROME	38	14	24	34	55	23	15	22	0	60	31	16	29	4	67	34	16	32	4	71
	RN0720	MERRF SINDROME	31	20	11	10	39	40	19	46	2	74	47	18	52	10	75	52	16	57	12	80
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	3	9	7	5	2	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	10	4	6	100	30	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	4	3	2	0	9
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	36	48
	RFG070	MIOFATIA CENTRAL CORE	1	1	0	0	100	5	0	5	5	6	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RFG070	MIOFATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	MIOFATIA 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
	RFG070	MIOFATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	3	2	1	33	0	23	9	28	10	32	34	4	34	29	39	41	6	40	35	49
	RFG070	MIOFATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	2	0	2	2	2
	RFG090	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
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 - BECKER MALATTIA DI	4	3	1	0	0	18	15	15	2	40	34	27	33	5	63	36	25	36	9	63

Tabella 13 (9/13)

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	0	1	1	1	1	0	1	0	1	1	1
	RCG090	MUCOLIPIDIOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15	6	7	1	1	16
	RCG090	MUCOLIPIDIOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	10	2	9	7	13	11	2	10	9	13	16	2	17	13	18
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	15	4	11	47	60	1	2	0	0	7	2	3	1	11	12	11	9	1	1	36
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	71	38	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	5	11	2	27
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	8	4	4	62	25	3	3	2	0	12	5	3	4	2	12	15	7	18	4	22
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	9	5	4	33	33	2	1	2	0	4	4	2	3	1	10	17	11	13	5	35
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	1	0	1	0	1	2	1	2	1	5	5	2	6	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
	RF0150	NARCOLESIA	26	17	9	4	12	25	15	20	7	60	40	16	44	10	67	44	16	49	13	70
	RFC040	NEURODEGENERAZIONE 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
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	419	191	228	0	1	2	7	0	0	56	13	15	7	0	70	19	17	13	0	70
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	7	5	2	14	29	24	17	24	0	51	35	21	34	8	71	42	17	36	15	72
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	28	6	2	64	33	23	16	16	65	37	27	18	17	75
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	3	2	1	33	67	21	19	16	1	46	36	24	33	8	67	36	24	33	8	67
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	6	3	3	0	67	14	11	8	5	34	15	11	10	5	35	16	11	10	6	36
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	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
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	20	16	4	0	0	3	11	0	0	51	10	12	6	0	51	13	12	10	1	54
	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	10	4	6	100	10	13	11	11	0	30	18	14	16	0	40	29	13	29	2	45
	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
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	20	7	13	75	20	15	24	2	0	82	16	23	4	0	82	28	21	23	2	83
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	3	3	0	0	0	22	23	12	0	53	29	17	20	15	53	38	13	40	20	53
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	26	12	14	0	0	25	22	33	0	65	34	21	39	0	69	35	20	39	1	73
	RN0620	PACHIDERMOPERIOTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32
	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
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	3	2	1	0	0	19	12	17	5	34	19	12	18	5	34	20	12	19	6	36
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	4	3	1	50	0	18	19	8	5	50	29	16	26	13	52	41	11	42	29	53
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	52	27	25	2	40	33	16	33	4	61	44	15	45	15	71	47	15	48	15	73

Tabella 13 (10/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	4	2	2	25	50	4	5	1	0	12	19	18	14	2	45	27	14	23	12	49
	RL0030	PEMFIGO	108	53	55	55	0	51	14	52	16	85	52	14	53	16	85	55	14	56	18	89
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	24	10	14	75	4	59	16	61	26	86	60	16	62	27	86	63	15	65	32	86
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	160	76	84	35	1	71	15	76	6	99	73	13	76	34	99	74	12	77	36	99
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	2	1	1	0	0	28	12	28	16	40	34	6	34	28	40	34	6	34	28	40
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	28	0	28	28	28
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	2	1	1	0	0	8	8	8	0	16	27	12	27	16	39	30	9	30	21	39
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RDG010	PRIMIDINA 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	PRUVATO CHINASI DEFICIT DI	14	7	7	0	36	7	11	0	0	31	15	11	13	0	32	33	17	33	9	66
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66
	RN1610	POEMS SINDROME	4	2	2	25	0	47	11	43	35	64	48	10	44	39	65	49	9	45	41	65
	RN0430	POLAND SINDROME DI	22	14	8	0	0	12	17	0	0	49	21	17	19	0	60	23	17	22	0	60
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	67	31	36	49	6	59	14	63	25	89	60	14	63	25	89	63	12	67	30	89
	RG0030	POLIARITERE NODOSA	12	9	3	33	0	45	21	46	6	77	46	22	47	7	85	51	21	54	12	85
	RM0060	POLICONDRITE	9	2	7	89	11	55	8	55	37	68	56	8	56	40	69	60	4	61	53	69
	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
	RM0020	POLIMIOSITE	40	9	31	52	3	53	17	53	16	87	54	17	55	16	88	57	16	58	22	89
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	112	84	28	50	8	53	16	54	4	87	56	16	57	4	87	59	16	62	5	88
	RB0050	POLIFOSI FAMILIARE	4	4	0	0	25	49	11	53	32	59	51	11	56	32	59	52	11	57	33	61
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	11	3	8	0	9	39	10	38	22	58	40	10	39	22	58	43	12	40	22	63
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	52	22	72	52	11	54	23	74	64	13	68	24	85
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	PORFIRIA VAREGATA	3	0	3	0	0	34	9	39	22	40	41	8	42	30	50	42	8	43	32	52
	RD0030	PORFORA DI HENOCCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	7	3	4	29	0	38	29	28	3	74	39	28	30	3	74	43	30	30	4	80
	RG0010	PORFORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	29	4	25	14	3	42	15	39	17	77	42	15	39	17	77	47	14	46	20	77
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	74	43	31	7	16	0	0	0	0	1	2	0	0	0	10	7	5	5	0	22
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	6	3	4	3	10

Tabella 13 (11/13)

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	PROTEINA C DEFICIT DI	183	79	104	0	9	17	20	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	192	64	128	0	13	21	20	0	0	77	39	15	38	5	79	46	16	44	14	94
	RCG110	PROTOPORFERIA	11	7	4	0	0	4	4	0	0	12	18	10	14	2	38	26	12	27	7	47
	RNG010	PSEUDODERMATODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	0	18	9	8	4	1	20
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	5	2	3	0	0	23	20	14	8	62	36	16	38	17	62	37	16	39	19	63
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	369	35	334	32	2	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18
	RC0170	RACHISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	12	5	7	75	0	14	18	2	0	57	23	20	26	0	57	36	20	37	3	68
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	19	5	8	1	0	19	14	9	12	1	31
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	31	13	18	23	6	32	10	30	16	50	38	11	37	20	65	48	11	45	29	69
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	242	127	115	0	15	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	81
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33
	RB0020	RETINOBLASTOMA	9	4	5	0	11	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	3	4	1	0	9
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6
	RFG040	RETT SINDROME DI	69	1	68	6	32	1	1	1	0	4	6	6	3	1	30	12	9	11	1	36
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	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
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	7	4	3	43	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	7	5	6	2	18
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	439	241	198	62	8	63	13	66	25	88	65	13	67	27	88	66	12	69	29	89
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	8	4	4	50	0	55	14	61	32	72	61	9	64	46	72	63	9	67	47	74
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	124	52	72	8	23	5	10	0	0	48	12	15	4	0	55	24	17	21	1	67
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	96	53	43	6	17	17	19	10	0	71	27	19	24	0	74	36	18	34	2	80
	RF0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	10	1	10	8	11
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	17	17	17	0	33	17	17	17	0	33
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	11	3	11	8	13	12	3	12	9	15
	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
	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
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	15	11	4	0	7	1	1	0	0	2	9	11	4	0	35	10	10	5	2	35
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	115	55	60	0	5	7	12	3	0	78	7	12	3	0	78	13	12	11	2	78
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	12	10	2	0	8	41	12	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	69
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLIO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28

Tabella 13 (12/13)

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
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTHA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	45	13	40	32	62
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	27	19	8	7	0	1	5	0	0	25	5	6	2	0	25	9	7	7	0	29
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	106	53	53	6	8	1	4	0	0	27	9	10	6	0	43	12	10	9	0	44
	RN1700	SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RFG050	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
	RFG050	SMA TIPO 2	2	2	0	0	0	1	0	1	1	1	7	4	7	3	11	10	7	10	3	17
	RFG050	SMA TIPO 3 - KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	2	1	1	0	0	3	1	3	2	4	4	1	4	3	5	4	1	4	3	5
	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	0	8	5	5	4	18	11	6	12	4	20
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	23	14	9	0	13	26	17	23	5	60	30	17	31	6	62	42	15	41	19	70
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZESKI SINDROME DI	37	14	23	46	3	71	7	71	52	86	75	7	75	53	87	76	7	76	53	88
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	12	4	8	0	0	22	22	16	0	54	30	17	31	1	54	33	17	31	2	54
	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
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	31	2	29	48	6	41	15	40	12	73	43	16	46	13	73	51	14	54	13	76
	RDG010	TALASSEMIE	421	197	224	31	1	6	12	1	0	59	7	14	1	0	69	31	14	33	0	77
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	33	5	31	28	40	38	12	31	28	55	38	12	31	28	55
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	314	159	155	5	53	22	16	15	1	78	46	18	48	4	82	50	18	52	4	93
	RCG040	TIROSINEMIA	6	3	3	67	17	1	1	0	0	3	3	2	2	1	7	26	12	29	5	39
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	54	0	54	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
	RN0680	TURNER SINDROME DI	118	1	117	67	0	3	7	0	0	39	7	8	6	0	51	14	10	12	0	53
	RFG110	USHER SINDROME DI	27	14	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	82
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	18	18	18	0	36	18	18	18	0	36
	RF0200	VITREORINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	4	3	1	0	0	3	2	4	0	6	4	3	4	0	6	4	3	5	0	7
	RN1720	VOGT-KOYANAGH-HARADA SINDROME DI	4	3	1	75	0	46	9	47	32	56	47	10	47	32	60	49	11	50	32	64
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	2	0	2	0	0	27	4	27	23	30	27	4	27	23	30	45	3	45	42	48
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	455	182	273	1	7	6	15	0	0	76	29	19	26	0	80	42	20	41	3	90
	RN1750	WELL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	0	37
	RF0140	WEST SINDROME DI	15	9	6	27	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	4	1	6
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	15	13	2	47	27	53	11	53	35	70	57	12	59	35	72	61	13	63	37	80



**Tabella 13 (13/13)**

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
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	33	16	17	0	0	6	11	0	0	31	11	11	5	0	31	17	11	19	2	36
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	4	2	4	1	6	4	2	4	1	6	8	2	8	5	10
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	80	41	39	86	28	18	13	15	0	51	19	13	16	2	52	35	15	38	2	62
	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
	RN0700	WOLF-HIRSCHORN SINDROME DI	6	0	6	0	0	0	0	0	0	0	8	9	4	1	27	10	11	5	1	29
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	18	0	18	18	18
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	31	0	31	31	31	36	0	36	36	36	40	0	40	40	40

**LEGENDA**

**COD** CODICE ESENZIONE

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

**TOT** NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLOMR

**DS** DEVIAZIONE STANDARD

**M/F** SESSO

**MIN/MAX** RANGE

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

**NOTA 1** FINE VALIDITÀ 05/05/2009

**Tabella 14** Sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR al 30.06.2011. Condizioni rare elencate per numero decrescente di casi censiti. Legenda a pagina 84 (1/13)

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	EMOFILIA A	645	619	26	0	16	2	7	0	0	65	15	17	8	0	73	36	19	36	0	96
	RMG010	CONNETTIVI INDIFFERENZIATE	597	55	542	40	2	43	14	43	5	85	46	14	46	9	87	48	14	48	15	87
	RCG040	IPERFENILANINEMIA	589	304	285	41	11	0	1	0	0	15	1	4	0	0	38	12	11	8	0	54
	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	23	0	78	40	17	39	0	79	48	17	46	2	88
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	500	260	240	0	57	22	17	17	0	75	26	17	24	0	75	29	17	29	1	78
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	455	182	273	1	7	6	15	0	0	76	29	19	26	0	80	42	20	41	3	90
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	439	241	198	62	8	63	13	66	25	88	65	13	67	27	88	66	12	69	29	89
	RDG010	TALASSEMIE	421	197	224	31	1	6	12	1	0	59	7	14	1	0	69	31	14	33	0	77
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	419	191	228	0	1	2	7	0	0	56	13	15	7	0	70	19	17	13	0	70
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	369	35	334	32	2	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	362	212	150	15	51	53	18	58	0	84	56	16	59	7	86	58	15	61	7	89
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	314	159	155	5	53	22	16	15	1	78	46	18	48	4	82	50	18	52	4	93
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	242	127	115	0	15	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	81
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	56	8	89
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	212	132	80	0	0	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	7	0	19
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	192	64	128	0	13	21	20	21	0	77	39	15	38	5	79	46	16	44	14	94
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	184	35	149	39	4	60	13	61	27	91	62	12	63	27	91	68	11	70	29	92
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	183	79	104	0	9	17	20	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	160	76	84	35	1	71	15	76	6	99	73	13	76	34	99	74	12	77	36	99
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	157	54	103	11	4	4	6	0	0	35	5	7	1	0	35	13	10	12	0	51
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	152	72	80	12	20	48	13	47	10	80	51	13	51	11	83	55	13	55	17	85
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE	139	65	74	5	40	36	15	36	1	70	44	15	44	1	76	48	14	48	1	83
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	138	66	72	40	52	15	10	12	3	62	24	13	21	6	65	34	14	33	7	69
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	130	34	96	42	2	71	8	72	53	88	72	8	72	53	89	74	8	74	53	89
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	124	52	72	8	23	5	10	0	0	48	12	15	4	0	55	24	17	21	1	67
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	120	62	58	8	2	5	9	2	0	55	7	10	3	0	55	18	15	13	1	55
	RN0680	TURNER SINDROME DI	118	1	117	67	0	3	7	0	0	39	7	8	6	0	51	14	10	12	0	53
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA I ANTIPTIPINA	116	64	52	5	28	38	20	37	0	74	42	20	44	0	75	46	19	47	1	82
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	115	55	60	0	5	7	12	3	0	78	7	12	3	0	78	13	12	11	2	78
	RF0280	CHERATOCONO	114	69	45	0	2	37	19	31	12	85	38	19	32	14	85	43	18	38	15	86
	RF0180	FOLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	112	84	28	50	8	53	16	54	4	87	56	16	57	4	87	59	16	62	5	88

Tabella 14 (2/13)

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
	RL0030	PEMFIGO	108	53	55	55	0	51	14	52	16	85	52	14	53	16	85	55	14	56	18	89
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	106	53	53	6	8	1	4	0	0	27	9	10	6	0	43	12	10	9	0	44
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	104	54	50	12	35	19	18	15	0	65	27	18	22	1	76	34	16	32	5	76
	RDG020	EMOFILIA B	102	98	4	0	4	0	2	0	0	14	16	17	10	0	81	35	21	35	1	91
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	101	57	44	50	6	34	14	33	3	77	39	13	38	7	78	42	13	41	14	79
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	98	42	56	1	16	14	17	7	0	61	16	18	10	0	68	21	17	15	1	68
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	96	53	43	6	17	17	19	10	0	71	27	19	24	0	74	36	18	34	2	80
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	88	34	54	52	6	52	14	53	12	76	53	14	55	13	77	57	13	60	21	78
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	88	44	44	51	7	51	16	54	5	94	52	16	55	7	95	58	16	62	10	95
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	80	41	39	86	28	18	13	15	0	51	19	13	16	2	52	35	15	38	2	62
	RDG020	FAITORE VII DEFICIT DI	76	34	42	0	5	4	11	0	0	61	29	20	28	0	79	37	21	37	2	87
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	74	50	24	1	0	27	19	26	0	73	29	19	31	0	73	39	15	38	4	73
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	74	43	31	7	16	0	0	0	0	0	1	2	0	0	10	7	5	5	0	22
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	71	28	43	80	20	21	16	20	0	69	27	16	26	2	69	33	16	34	4	77
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	70	36	34	3	40	29	18	28	0	78	30	18	29	0	79	37	16	36	3	83
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	70	21	49	90	19	47	17	49	1	80	51	16	53	8	80	56	17	57	8	95
	RM0010	DERMATOSIIE	70	24	46	31	3	32	22	33	1	72	32	22	34	2	72	39	19	42	3	76
	RF0040	RETT SINDROME DI	69	1	68	6	32	1	1	1	0	4	6	6	3	1	30	12	9	11	1	36
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	68	37	31	0	0	8	3	8	2	16	8	3	8	2	16	15	4	15	7	25
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	68	14	54	35	3	45	16	44	7	75	48	16	48	7	77	53	15	51	21	81
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	67	31	36	49	6	59	14	63	25	89	60	14	63	25	89	63	12	67	30	89
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	62	62	0	29	3	13	17	0	0	65	19	17	17	0	65	24	17	22	0	67
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	56	33	23	14	46	25	17	22	0	66	31	17	30	1	77	33	17	34	5	79
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	55	29	26	58	11	35	17	34	1	68	38	17	37	3	68	47	17	47	8	82
	RCG160	ACAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	0	41	20	11	18	2	53
	RF0040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	52	27	25	2	40	33	16	33	4	61	44	15	45	15	71	47	15	48	15	73
	RDG020	FAITORE XI DEFICIT DI	51	18	33	0	4	6	12	0	0	52	28	17	27	2	67	36	18	37	6	71
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	49	23	26	47	18	25	21	20	0	70	31	20	32	0	71	36	20	36	6	77
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	52	22	72	52	11	54	23	74	64	13	68	24	85
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	49	16	33	0	10	11	14	5	0	52	25	17	24	2	67	30	15	32	4	68
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	49	30	19	6	2	1	7	0	0	37	10	10	8	0	38	12	10	9	1	38

Tabella 14 (3/13)

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	CISTINURIA	46	24	22	67	2	20	13	19	0	56	26	15	26	1	56	39	15	41	6	69
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	46	25	21	4	15	21	19	13	1	62	31	21	25	4	74	34	22	30	4	77
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 - STEINERT MALATTIA DI	46	20	26	7	2	25	16	22	0	59	34	17	34	0	60	37	16	39	0	67
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	44	19	25	16	57	30	19	29	0	68	41	19	40	2	80	45	18	43	2	80
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	43	22	21	79	49	3	8	1	0	39	5	8	2	0	40	8	9	5	0	40
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	43	19	24	5	2	8	10	5	0	44	12	12	9	0	44	23	12	19	3	48
	RF0060	EPILESSIA MIOCLOINICA PROGRESSIVA	41	17	24	5	24	11	6	11	0	41	27	17	21	1	65	35	16	36	8	70
	RM0020	POLIMIOSITE	40	9	31	52	3	53	17	53	16	87	54	17	55	16	88	57	16	58	22	89
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	38	23	15	8	24	58	8	60	42	72	59	8	60	43	73	64	9	63	48	81
	RN0710	MELAS SINDROME	38	14	24	34	55	23	15	22	0	60	31	16	29	4	67	34	16	32	4	71
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	37	20	17	59	19	1	3	0	0	18	6	12	1	0	50	19	13	15	1	51
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	37	14	23	46	3	71	7	71	52	86	75	7	75	53	87	76	7	76	53	88
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	35	16	19	14	31	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	38	15	37	3	72
	RI0010	ACALASIA	35	14	21	0	0	48	20	55	10	81	52	19	59	22	82	57	16	61	25	85
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	33	16	17	0	0	6	11	0	0	31	11	11	5	0	31	17	11	19	2	36
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	31	2	29	48	6	41	15	40	12	73	43	16	46	13	73	51	14	54	13	76
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	31	13	18	23	6	32	10	30	16	50	38	11	37	20	65	48	11	45	29	69
	RN0720	MERRF SINDROME	31	20	11	10	39	40	19	46	2	74	47	18	52	10	75	52	16	57	12	80
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	30	5	25	7	3	49	15	46	21	76	50	15	50	21	76	54	16	52	23	81
	RGG010	PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	29	4	25	14	3	42	15	39	17	77	42	15	39	17	77	47	14	46	20	77
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOSOFAGEA	29	17	12	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	3	2	0	13
	RCG160	DIGESORGE SINDROME DI	28	15	13	0	18	0	1	0	0	3	3	5	1	0	15	7	5	6	0	18
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	28	25	3	7	7	11	14	4	0	54	13	16	6	0	55	20	16	16	2	57
	RFG110	LUSHER SINDROME DI	27	14	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	82
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	27	19	8	7	0	1	5	0	0	25	5	6	2	0	25	9	7	7	0	29
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	26	11	15	23	15	43	16	42	17	79	44	16	43	17	79	50	15	50	17	79
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	26	10	16	0	15	10	12	5	0	49	33	21	30	0	75	37	19	36	3	78
	RF0150	NARCOLESSIA	26	17	9	4	12	25	15	20	7	60	40	16	44	10	67	44	16	49	13	70
	RN0190	ANO IMPERFORATO	26	14	12	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	1	3	0	5
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	26	12	14	0	0	25	22	33	0	65	34	21	39	0	69	35	20	39	1	73
	RCG040	ALBINISMO	25	15	10	0	32	0	0	0	0	0	7	13	1	0	50	13	15	6	1	51

Tabella 14 (4/13)

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
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	24	10	14	75	4	59	16	61	26	86	60	16	62	27	86	63	15	65	32	86
	RDG020	FAITTORE V DEFICIT DI	23	11	12	0	4	3	8	0	0	35	24	20	16	0	66	27	20	20	1	66
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	23	14	9	0	13	26	17	23	5	60	30	17	31	6	62	42	15	41	19	70
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	22	8	14	73	9	12	17	1	0	53	18	21	11	0	66	23	21	13	0	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DE)	22	9	13	0	0	28	14	23	7	60	39	17	34	15	72	42	15	37	17	72
	RN0430	POLAND SINDROME DI	22	14	8	0	0	12	17	0	0	49	21	17	19	0	60	23	17	22	0	60
	RNG040	CRANIOSINOSIOSI PRIMARIA	22	14	8	0	9	0	1	0	0	3	1	2	0	0	10	3	2	2	0	10
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	71	38	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	5	11	2	27
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	21	20	1	67	10	4	3	3	0	13	4	3	4	1	13	10	7	8	1	32
	RCG010	BARTIER SINDROME DI	20	12	8	70	5	7	12	1	0	45	11	13	5	0	45	19	16	17	4	66
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	20	7	13	75	20	15	24	2	0	82	16	23	4	0	82	28	21	23	2	83
	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
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	20	7	13	20	0	3	4	2	0	16	9	8	7	0	26	29	14	32	7	50
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	20	10	10	25	0	23	13	20	4	60	37	16	38	6	60	40	15	43	14	61
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	20	16	4	0	0	3	11	0	0	51	10	12	6	0	51	13	12	10	1	54
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	19	10	9	32	5	23	19	15	1	59	29	20	30	1	63	40	17	37	7	69
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	19	7	12	53	0	52	17	57	10	74	53	17	59	12	75	56	17	62	12	76
	RNG070	ITIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	0	23	22	13	0	72	25	23	13	2	74
	RCG060	GALATTOSEMIA	18	11	7	67	22	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	20	11	20	1	46
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	17	9	8	88	41	0	0	0	0	2	1	4	0	0	17	13	8	14	0	24
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	17	16	1	0	47	1	2	1	0	8	3	3	2	0	10	19	10	18	3	34
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	17	9	8	0	12	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6	3	4	2	0	15
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	17	8	9	6	6	3	6	2	0	25	24	19	24	0	53	28	18	31	3	54
	RNG070	ITIOSI CONGENITA AUTOSOMICA RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	0	13	15	4	0	41	18	20	4	0	70
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	16	9	7	50	13	25	17	22	0	59	37	19	42	0	59	43	21	47	1	69
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	31	0	9	24	0	0	80	17	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	15	13	2	47	27	53	11	53	35	70	57	12	59	35	72	61	13	63	37	80
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	15	8	7	60	40	1	2	1	0	7	6	8	2	0	32	18	14	16	1	46
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	15	4	11	47	60	1	2	0	0	7	2	3	1	1	11	12	11	9	1	36
	RF0140	WEST SINDROME DI	15	9	6	27	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	4	1	6
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	63	21	21	6	0	63

Tabella 14 (5/13)

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
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	15	11	4	0	7	1	1	0	2	9	11	4	0	35	10	10	5	2	35	
	RDG010	PIRVATO CHINASI DEFICIT DI	14	7	7	0	36	7	11	0	31	15	11	13	0	32	33	17	33	9	66	
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	14	7	7	100	7	38	22	38	0	46	17	44	18	81	51	20	46	19	86	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	14	7	7	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	2	0	12	
	RN1510	KLIFFEL-TRENAUNAY SINDROME DI	14	6	8	0	36	1	1	0	3	18	15	12	1	40	25	14	24	3	45	
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	13	9	4	46	0	15	7	15	0	30	21	6	17	34	25	9	23	15	48	
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17	
	RI0020	DERMATITE ERPEIFORME	13	10	3	31	0	46	16	47	17	69	47	16	47	71	51	15	49	17	71	
	RN0210	ATRESIA BILIARE	13	6	7	15	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	5	7	0	17	
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	12	5	7	75	0	14	18	2	0	57	23	20	26	0	36	20	37	3	68	
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	4	3	9	0	0	32	13	14	9	0	53	
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	12	10	2	0	0	29	8	28	15	42	40	7	41	27	51	40	7	41	27	51
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	12	10	2	0	8	41	12	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	69
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	12	11	1	33	83	18	12	16	4	44	24	17	21	4	50	27	21	21	4	69
	RFG040	ATASSIA EPSODICA	12	5	7	25	8	19	9	17	1	33	33	13	34	9	57	37	14	38	18	62
	RG0030	POLIARTRITE NODOSA	12	9	3	33	0	45	21	46	6	77	46	22	47	7	85	51	21	54	12	85
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	12	4	8	0	0	22	22	16	0	54	30	17	31	1	54	33	17	31	2	54
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	2	1	1	1	0	3	9	7	5	2	24	
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	11	3	8	0	9	39	10	38	22	58	40	10	39	22	58	43	12	40	22	63
	RCG110	PROTOPORFIRIA	11	7	4	0	0	4	4	4	0	12	18	10	14	2	38	26	12	27	7	47
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	11	3	8	9	0	24	13	20	7	44	32	17	29	10	59	43	18	45	10	74
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	11	5	6	9	0	5	11	0	40	10	12	3	0	41	21	15	14	2	44	
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	61	44	14	48	20	63
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	10	4	6	100	30	0	0	0	1	0	0	0	0	1	4	3	2	0	9	
	RCG040	OMOCISTINURIA	10	4	6	100	10	13	11	11	0	30	18	14	16	0	40	29	13	29	2	45
	RCG050	CITRULINEMIA	10	6	4	90	30	8	15	1	0	39	8	15	1	0	39	14	13	8	1	39
	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
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	7	14	4	31	
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	10	6	4	0	0	0	0	0	0	7	7	4	0	22	9	8	7	1	23	
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	10	4	6	0	0	26	17	31	0	49	27	17	33	0	49	32	19	36	1	61
	RB0020	RETINOBLASTOMA	9	4	5	0	11	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	3	4	1	0	9

Tabella 14 (6/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	9	5	4	33	33	2	1	2	0	4	4	2	3	1	10	17	11	13	5	35
	RM0060	POLICONDRIE	9	2	7	89	11	55	8	55	37	68	56	8	56	40	69	60	4	61	53	69
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	9	5	4	0	0	4	10	0	0	32	15	17	9	0	48	18	15	11	0	48
	RNG010	PSEUDOERMAFRODISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	18	9	8	4	1	20	
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	19	5	8	1	0	19	14	9	12	1	31
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	8	5	3	25	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	4	6	1	14	
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	8	4	4	62	0	4	7	1	0	20	8	12	2	0	37	14	13	8	2	38
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	8	4	4	62	25	3	3	2	0	12	5	3	4	2	12	15	7	18	4	22
	RCG160	PER-IGE SINDROME	8	4	4	0	13	5	6	2	0	17	11	10	6	3	34	25	9	25	9	40
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	8	4	4	50	0	55	14	61	32	72	61	9	64	46	72	63	9	67	47	74
	RFG040	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	24	11	42	35	14	40	17	56
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	8	4	4	0	0	1	1	1	0	3	13	16	4	1	41	15	17	4	1	45
	RF0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	8	3	5	25	13	17	17	10	0	46	21	15	17	1	47	28	16	24	8	51
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	7	5	2	14	29	24	17	24	0	51	35	21	34	8	71	42	17	36	15	72
	RD0030	PORFORA DI HENOKH-SCHOENLEIN RICORRENTE	7	3	4	29	0	38	29	28	3	74	39	28	30	3	74	43	30	30	4	80
	RDG020	AFIBROGENEMIA	7	4	3	0	14	21	25	3	0	61	38	21	36	7	70	42	22	40	7	74
	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
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	28	8	27	18	44	29	9	27	20	48	33	12	27	21	51
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	7	4	3	0	43	1	0	1	0	1	8	6	8	0	16	12	7	12	1	20
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	7	4	3	43	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	7	5	6	2	18
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	7	5	2	29	0	6	13	2	0	38	8	12	3	0	38	13	12	8	1	38
	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
	RNG050	ACONDROPLASIA	7	4	3	0	0	0	0	0	0	0	11	16	2	1	39	17	16	6	1	39
	RCG040	TIROSINEMIA	6	3	3	67	17	1	1	0	0	3	3	2	2	1	7	26	12	29	5	39
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 5	6	2	4	0	0	24	20	16	6	62	29	21	25	7	69	37	21	38	10	72
	RCG060	MANNOSIDOSI	6	4	2	100	33	2	1	3	0	4	14	6	15	4	21	30	9	27	20	44
	RF0230	CICLITE ETERO Cromica DI FUCH	6	3	3	0	17	34	13	36	14	51	40	13	45	15	51	41	13	48	15	52
	RFG010	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
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	6	5	1	67	0	43	15	44	20	69	54	11	56	41	70	61	13	61	41	80
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	6	3	3	0	67	14	11	8	5	34	15	11	10	5	35	16	11	10	6	36
	RFG090	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

Tabella 14 (7/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	15	0	58	34	26	38	2	78	42	28	40	5	78
	RCG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	32	10	29	19	53	32	10	29	20	53	33	10	32	20	54
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	83	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	34
	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
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	6	2	4	17	0	0	0	0	0	0	8	7	7	0	21	9	7	8	3	21
	RN0880	EEC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	0	34	12	11	8	2	34	13	11	9	3	36
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	19	2	0	46	16	19	5	1	46
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	60	0	19	16	14	2	49	31	16	20	17	52	33	17	20	18	55
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	32	14	28	18	55	35	13	35	18	55	36	14	36	19	56
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	1	0	1	0	1	2	1	2	1	5	5	2	6	3	7
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	5	3	2	0	100	14	14	11	1	40	17	19	11	1	54	18	22	11	1	61
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	5	3	2	40	0	1	1	0	0	3	4	6	1	0	16	11	5	13	1	17
	RN0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	5	2	3	60	0	39	24	29	8	76	45	21	41	18	77	46	21	42	19	78
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	5	4	1	0	40	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	2	1	5
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	4	3	3	1	9
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	5	2	3	0	0	23	20	14	8	62	36	16	38	17	62	37	16	39	19	63
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	5	5	0	0	20	0	0	0	0	0	6	6	3	0	16	7	6	6	2	18
	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
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	4	4	0	0	25	49	11	53	32	59	51	11	56	32	59	52	11	57	33	61
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	0	50	36	1	36	35	37	44	4	43	40	50	48	4	48	42	53
	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
	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
	RCG040	LOWE SINDROME DI	4	4	0	25	25	1	2	0	0	5	3	2	4	1	6	5	4	4	1	10
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	12	6	25
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	4	2	2	75	50	4	6	1	0	14	6	8	2	0	19	21	13	23	1	37
	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
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	4	3	1	25	25	29	19	31	0	53	31	17	32	7	54	38	14	42	15	54
	RDG020	FAITORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	40	20	13	18	6	40	25	14	27	6	40
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	36	48
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	4	3	1	0	0	3	2	4	0	6	4	3	4	0	6	4	3	5	0	7
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	4	2	2	25	50	4	5	1	0	12	19	18	14	2	45	27	14	23	12	49



Tabella 14 (8/13)

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
	RFG040	ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA SINDROME	4	2	2	50	50	13	6	13	6	18	31	5	32	23	37	36	5	36	29	43
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 - MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE	4	3	1	0	0	51	14	53	34	65	62	8	65	49	70	63	8	65	50	71
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 - BECKER MALATTIA DI	4	3	1	0	0	18	15	15	2	40	34	27	33	5	63	36	25	36	9	63
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	4	3	1	50	0	18	19	8	5	50	29	16	26	13	52	41	11	42	29	53
	RFG110	AMAUIOSI CONGENITA DI LEBER	4	3	1	0	25	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	20	15	14	7	45
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	46	20	43	20	76
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	52	6	51	43	61	53	7	53	44	62	62	5	63	55	68
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	4	1	3	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	3	1	4	1	4
	RN0320	GASTROSCHISI	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	11	12	6	0	32	12	12	6	2	32
	RN1610	POEMS SINDROME	4	2	2	25	0	47	11	43	35	64	48	10	44	39	65	49	9	45	41	65
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	4	3	1	75	0	46	9	47	32	56	47	10	47	32	60	49	11	50	32	64
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	4	0	4	0	0	0	0	0	0	0	10	15	1	0	36	13	14	5	3	36
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	4	1	3	0	0	11	11	10	0	25	26	8	22	18	39	26	8	23	19	39
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	4	2	4	1	6	4	2	4	1	6	8	2	8	5	10
	RB0060	LINFOANGIOEIOMIOMATOSI	3	0	3	67	33	36	6	40	28	42	37	6	41	28	42	39	8	41	28	47
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	3	1	2	67	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0	2	4	5	1	1	11
	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
	RCG010	CONN SINDROME DI	3	1	2	100	0	39	10	43	26	48	52	9	48	43	64	63	10	64	50	75
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	1	4	5	1	0	11	19	14	18	2	36
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	3	2	1	67	33	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	6	6	2	1	14
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	10	11	2	1	25	23	11	22	10	37	30	5	29	25	37
	RCG040	IPERGICINEMIA NON CHETOTICA	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	6	1	0	14
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	6	3	4	3	10
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	3	3	0	100	0	4	4	2	1	9	6	4	3	3	12	6	4	4	3	12
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	3	2	1	0	0	33	5	31	28	40	38	12	31	28	55	38	12	31	28	55
	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
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	3	0	3	0	0	34	9	39	22	40	41	8	42	30	50	42	8	43	32	52
	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
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	3	1	2	0	33	1	2	0	4	16	16	18	4	2	42	36	5	34	31	43

Tabella 14 (9/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	3	1	2	0	33	15	17	5	1	40	16	17	5	2	40	26	17	31	3	44
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	24	28	6	2	64	33	23	16	16	65	37	27	18	17	75
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	3	2	1	33	67	21	19	16	1	46	36	24	33	8	67	36	24	33	8	67
	RFG070	MIOFATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	3	2	1	33	0	23	9	28	10	32	34	4	34	29	39	41	6	40	35	49
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	3	2	1	0	0	19	12	17	5	34	19	12	18	5	34	20	12	19	6	36
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	3	0	3
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	29	49	37	9	32	29	50
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	2
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	45	13	40	32	62
	RN1380	BARDET-BIEDL-SINDROME DI	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	14	11	14	0	28	19	7	14	14	28
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	3	1	2	0	0	10	14	0	0	30	13	12	7	3	30	14	11	9	3	30
	RNG040	C SINDROME	3	0	3	0	33	1	2	0	0	4	2	2	0	0	5	4	5	1	0	12
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	3	2	1	0	0	15	21	0	0	44	15	20	1	0	44	24	16	18	8	45
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	3	3	0	0	0	22	23	12	0	53	29	17	20	15	53	38	13	40	20	53
	RA0030	LYME MALATTIA DI	2	1	1	0	0	50	14	50	36	64	50	14	50	36	64	50	14	50	36	64
	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
	RCG040	BETA-CHEIOTOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	1	1	1	1	1	2	2	0	2	2	2
	RCG040	IPERPROLINEMIA	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	13	0	13	13	13
	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	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	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
1	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	6	7	0	13
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GlicosilAZIONE	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	5	4	5	0	9	13	12	13	0	25
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	4	2	4	1	6	15	2	15	13	17
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 8	2	1	1	50	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	2	11	7	11	3	18
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 9	2	2	0	0	0	3	0	3	3	4	0	4	4	4	4	9	1	9	8	10
	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
	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
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	2	1	1	0	0	8	8	8	0	16	27	12	27	16	39	30	9	30	21	39
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	1	65	34	32	34	2	66

Tabella 14 (10/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)				ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)				ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)						
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	7	4	7	3	11	8	5	8	3	12
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	2	1	1	50	50	2	1	3	1	3	4	2	4	2	6	11	9	11	2	21
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	2	2	0	0	50	2	1	3	1	17	1	17	16	18	21	2	2	21	19	23
1	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	60	69	68	2	68	65	70
	RFG050	SMA TIPO 2	2	2	0	0	0	1	0	1	1	7	4	7	3	11	10	7	10	3	17	
	RFG050	SMA TIPO 3 - KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	2	1	1	0	0	3	1	3	2	4	4	1	4	3	5	4	1	4	3	5
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	2	1	1	0	50	7	3	7	5	10	13	9	13	5	22	15	7	15	8	23
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	2	56	53	58	62	8	62	54	70
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6
1	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	0	36	36	36	36
	RCG060	GOODPASTURE SINDROME DI	2	2	0	100	0	39	22	39	17	62	39	22	39	17	62	40	22	40	17	62
	RN0110	ANIRIDIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	15	15	1	30
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPODISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	1	3	2	3
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	2	1	1	0	0	28	12	28	16	40	34	6	34	28	40	34	6	34	28	40
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	2	0	2	0	0	27	4	27	23	30	27	4	27	23	30	45	3	45	42	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
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	17	17	17	0	33	17	17	17	0	33
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	11	3	11	8	13	12	3	12	9	15
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	18	18	18	0	36	18	18	18	0	36
	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
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	2	0	2	0	0	5	5	5	0	10	14	10	14	5	24	15	10	15	5	24
	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
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	2	0	2	0	0	38	14	38	23	52	38	15	38	23	53	39	15	39	25	54
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	10	1	10	8	11
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	18	0	18	18	18
	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	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1

Tabella 14 (11/13)

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	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	7	0	7	7	7
	RCG040	PERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15	15
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINETASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG060	GLUCOGENO-SINETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	1	1	1	3	0	3	3	3	3	4	0	4	4	4	4
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	1	1	0	100	0	1	1	1	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	10	10
1	RCG070	DISTURBI DEL MET. INTERM. DEGLI AC. GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	0	19	19	19
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	31	31	31	36	0	36	36	36	40	0	40	0	40	40	40
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	3	3	27	0	27	27	27	37	0	37	0	37	37	37
1	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	48	48	48	0	48	48	48	49	0	49	0	49	49	49
	RCG110	PORFIRIA ERTIROPOLIOETICA	1	0	1	0	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	0	27	27	27
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	6	0	6	6	18	0	18	0	18	18	18	18
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	1	1	0	0	0	10	10	10	10	0	10	10	10	10	0	10	0	10	10	10
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	0	1	1	1
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	1	1	0	0	100	10	10	10	11	0	11	11	17	0	17	0	17	17	17	17
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	0	50	50	50
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	1	0	1	100	0	4	4	4	4	0	4	4	4	32	0	32	0	32	32	32
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	0	23	23	23	23
	RDG010	PRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	3	3	21	0	21	21	48	0	48	0	48	48	48	48
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	65	0	65	65	66	0	66	0	66	66	66	66
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	13	13	13	31	0	31	31	34	0	34	0	34	34	34	34
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	54	0	54	54	56	0	56	0	56	56	56	56
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	1	0	100	0	75	75	75	76	0	76	76	78	0	78	0	78	78	78	78
	RF020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	5	5	5	0	5	5	11	0	11	0	11	11	11	11
	RF030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	1	1	1	0	1	1	1	0	1	0	1	1	1	1
	RF040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	1	1	7	0	7	7	10	0	10	0	10	10	10	10
	RF050	SMA TIPO 1 - WERDING-HOFFMAN MALATTIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF070	MIOPATIA CENTRAL CORE	1	1	0	0	100	5	5	5	6	0	6	6	7	0	7	0	7	7	7	7
	RF070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	19	19	20	0	20	20	20	0	20	0	20	20	20	20
	RF070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0	1	1	2	0	2	0	2	2	2	2
	RF0110	DISTROFIA ALUNA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	16	16	16	0	16	16	21	0	21	0	21	21	21	21

Tabella 14 (12/13)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	0	1	0	0	5	0	5	5	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	33
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	0	34	34	34	37	0	37	37	37	37
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	1	0	1	0	0	60	0	60	60	61	0	61	61	73	0	73	73	73	73	73
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	8	0	8	8	10	0	10	10	10	10	10
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	9	0	9	9	9	9	9
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	49	0	49	49	49	0	49	49	49	49	49
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11	11	11
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	1	1	0	0	0	35	0	35	35	35	0	35	35	35	0	35	35	35	35	35
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	1	0	1	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	5	0	5	5	5	5	5
	RN0280	ACRODISOSTOSI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	0	13	13	47	0	47	47	47	47	47
	RN0310	KLIFFEL-FEIL SINDROME DI	1	1	0	100	0	49	0	49	49	52	0	52	52	53	0	53	53	53	53	53
	RN0590	ERITROHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	8	0	8	8	10	0	10	10	10	10	10
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	29	29
	RN0620	PACHIDERMOPERIOTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	32	32
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	1	0	1	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	21	0	21	21	21	21	21
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10	10	10
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	0	51	51	51	0	51	51	51	51	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	28	0	28	28	28	28	28
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20	20	20
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	8	8
	RN1200	SMITH-LEMLIOPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	5
	RN1530	LEOPARD SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13	13	13
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	28	28
	RN1700	SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4	4	4
	RN1750	WELL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	37	37
	RNG030	ACROCEFALOSINDATILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	26	0	26	26	26	26	26
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	41	41
	RNG040	HALLERMAN-STREFF SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	1
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	1
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1

**Tabella 14 (13/13)**

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
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	2	0	2	2	2
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	1	1	0	0	0	0	0	0	10	10	10	10	11	0	11	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	9	9	9	9	11	0	11	11	11	11
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	2	2	2	2	18	0	18	18	18	18
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	21	21	21	21	21	21	24	0	24	24	24	24
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	3	3	3	3	3	3	4	0	4	4	4	4
	RF0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	7	7	7	7	8	0	8	8	8	8

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLOMR
M/F	SESSO
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
DS	DEVIAZIONE STANDARD
MIN/MAX	RANGE
NOTA 1	FINE VALIDITÀ 05/05/2009

## 5. BIBLIOGRAFIA

1. Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 29 aprile 1999. *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 12.09.2011
3. Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124. *Gazzetta Ufficiale n. 99, 30.04.1998, pag. 28-39*
4. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279. *Gazzetta Ufficiale n. 160, 12.07.2001, Supplemento Ordinario n. 180*
5. Deliberazione della Giunta Regionale (DGR) della Lombardia n. 7/7328 dell'11 dicembre 2001. *Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia 1° Supplemento Straordinario al n. 1, 03.01.2002* e successive deliberazioni di aggiornamento della Rete: DGR n. 7/10125 del 6 agosto 2002; DGR n. 7/20784 del 16 febbraio 2005; DGR n. 8/3069 del 1 agosto 2006; DGR n. 8/8884 del 20 gennaio 2009; Decreto della Direzione Generale Sanità n. 4978 del 1 giugno 2011
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 (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. *Gazzetta Ufficiale, n. 182, 07.08.2001, pag. 15*
8. ISTAT. Popolazione residente al 1 gennaio 2010. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 12.09.2011

