



Regione Lombardia

Sanità

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

# REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE (RLoMR)

RAPPORTO N. 2  
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*



**ELABORAZIONE DATI E REDAZIONE A CURA DI:**

LUCA BARCELLA

LAURA BOTTANELLI

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

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*,  
Istituto di Ricerche Farmacologiche *Mario Negri*

*Febbraio 2012*

# 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 .....	39
5. BIBLIOGRAFIA .....	91



## 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) raccolte in appositi form elettronici (la scheda di diagnosi e la versione informatica del piano terapeutico).

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	24	259	264
AO OSPEDALE DI CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE		25		25	13	38	0	37	0	0	37	38
AO SANT'ANTONIO ABAIE DI GALLARATE						5	0	4	0	0	4	4
AO OSPEDALE DI CIRCOLO DI BUSTO ARSIZIO		13		13	3	16	0	12	0	0	12	15
AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	121	193	74	193	2	195	2	195	0	0	195	195
AO ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA		10		10	0	10	0	9	0	0	9	13
AO OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA		2		2	0	2	0	2	0	0	2	2
AO SANT'ANNA DI COMO						15	0	14	0	0	14	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	0	87	86
AO CARLO POMA DI MANTOVA		6		6	0	6	0	6	4	0	10	10
AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO	110	116	6	116	0	38	78	0	2	23	0	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	0	18	23
AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO						36	0	35	1	0	36	40
AO GUIDO SALVINI DI GARBAGNATE MILANESE								3	0	0	3	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	0	1	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 ESEZNIONE) ATTRIBUITI AL PRESIDIO; R = NUMERO DI CODICI DI ESEZNIONE REVOCATI; TOT = NUMERO DI CODICI DI ESEZNIONE 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 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 di riferimento 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 31 dicembre 2011, sono uniformemente riconosciute 623 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 623 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; la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo; <sup>7</sup> 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 di riferimento 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 31 dicembre 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





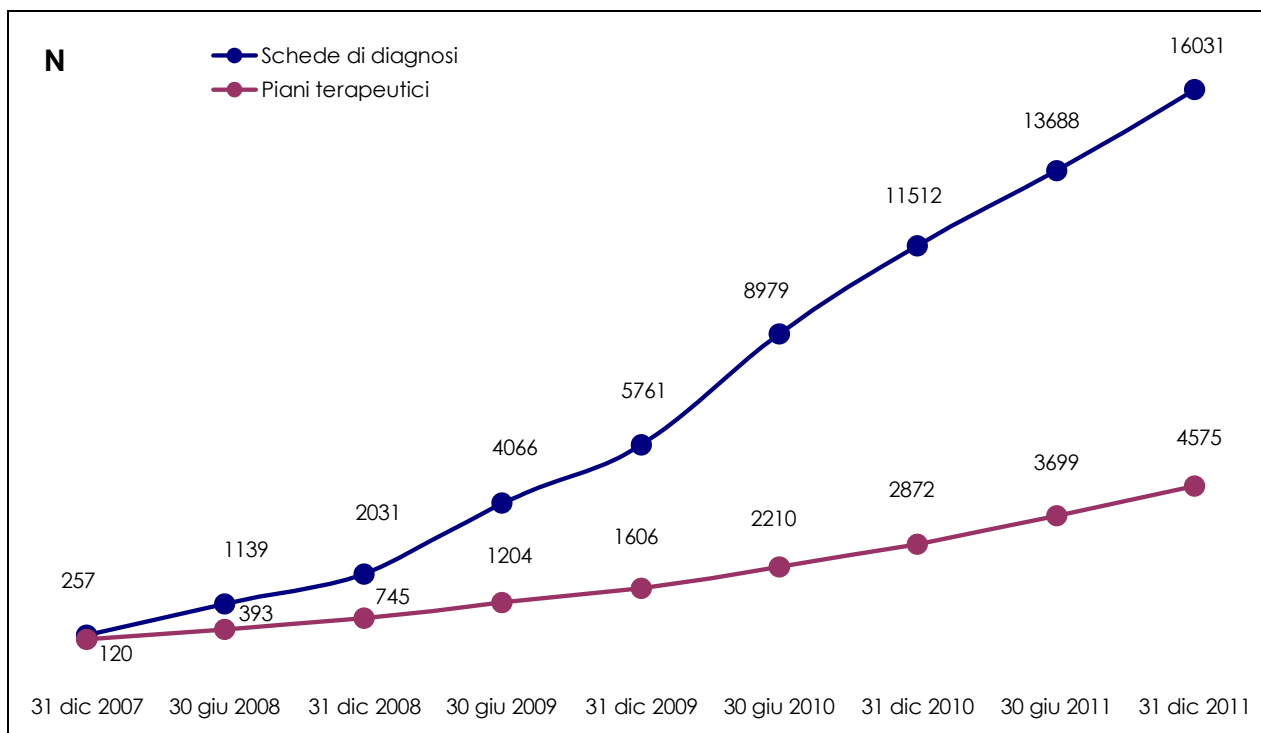
## 2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO

Al 31 dicembre 2011, il RLoMR contiene 16031 schede di diagnosi e 4575 piani terapeutici, *archiviati e validati*.

L'attività di censimento del secondo semestre 2011 ha mostrato una leggera flessione rispetto al corrispondente periodo del 2010 per quanto riguarda le schede di diagnosi mentre è incrementata per quanto riguarda i piani terapeutici (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 31 dicembre 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
1 lug 2011	31 dic 2011	2343	16031	876	4575





### 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 31 dicembre 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).

Al 31 dicembre 2011 l'applicativo Sistema Malattie Rare (SMR) è stato utilizzato con successo da 344 specialisti della Rete regionale. Tutti i Presidi della Rete hanno contribuito al censimento dei casi di malattia rara; nel corso del secondo semestre 2011 anche l'Ospedale San Giuseppe si è infatti connesso al registro web-based consentendo ai suoi specialisti di utilizzare SMR; bisogna, tuttavia, segnalare che nel medesimo periodo (luglio-dicembre 2011) non risultano schede di diagnosi archiviate per mezzo di SMR da parte degli specialisti della Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori.

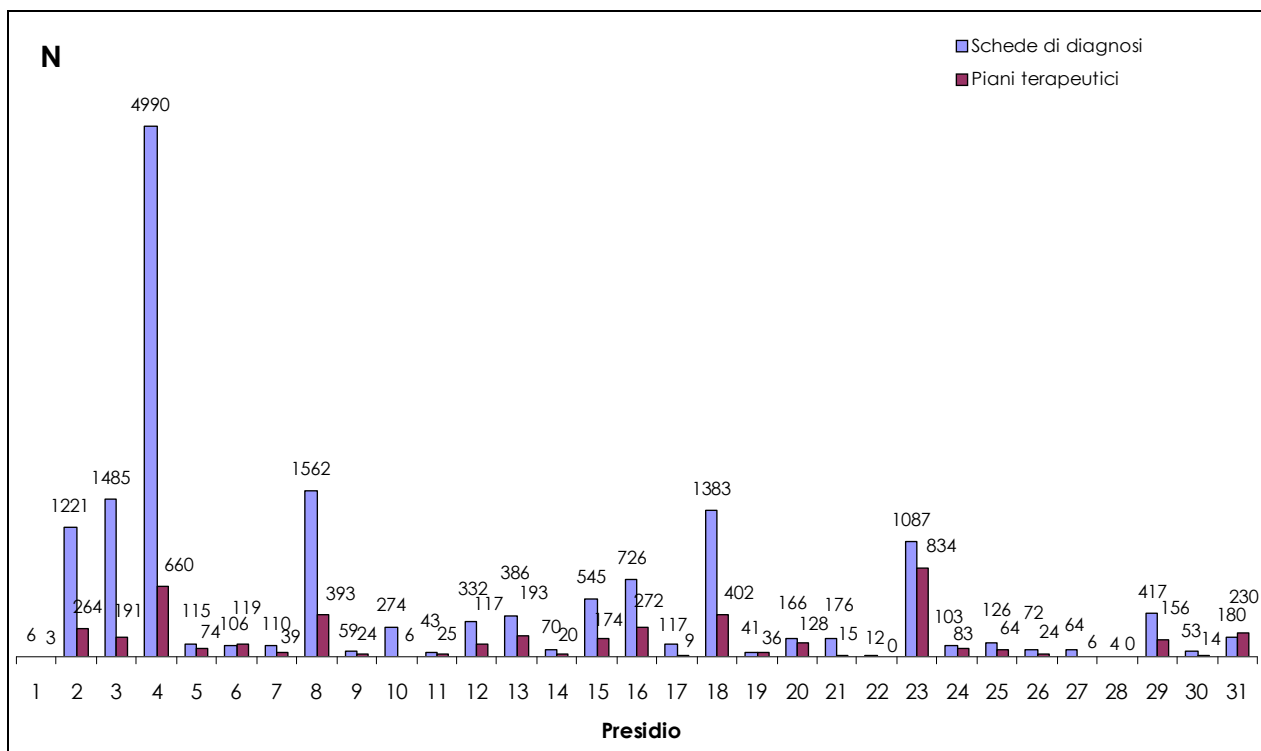
La casistica di ciascun Presidio, in termini di numero assoluto di schede di diagnosi e di piani terapeutici *archiviati* e *validati*, varia in relazione a più fattori. Innanzitutto, bisogna considerare che ciascun Presidio è di riferimento per un numero diverso di condizioni: otto grandi centri garantiscono 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 patologie (vedi la tabella 1). 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.

**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.

<b>Cod</b>	<b>Presidio della Rete</b>	<b>Provincia</b>	<b>Schede</b>	<b>PT</b>
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	MI	6	3
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	1221	264
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	1485	191
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	4990	660
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	115	74
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	106	119
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	110	39
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	1562	393
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	59	24
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	274	6
11	AO Sant'Anna di Como	CO	43	25
12	AO Ospedale di Lecco	LC	332	117
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	BG	386	193
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	70	20
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	545	174
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	726	272
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	117	9
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1383	402
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	41	36
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	166	128
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	176	15
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	12	0
23	AO San Gerardo di Monza	MB	1087	834
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	103	83
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	126	64
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	72	24
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	64	6
28	Ospedale San Giuseppe	MI	4	0
29	IRCCS San Raffaele	MI	417	156
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	53	14
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	180	230
<b>Totale schede e piani terapeutici</b>			<b>16031</b>	<b>4575</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 34 (1/21)

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			20	x																													x	
	RA0030	LYME MALATTIA DI	x			15							x		x																				x	
	RB0010	WILMS TUMORE DI	x		x							x																								
	RB0020	RETINOBLASTOMA	x		x																															
	RB0030	CRONKHTE-CANADA MALATTIA DI	x																																	
	RB0040	GARDNER SINDROME DI	x		x	x																													x	
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	2		x	x																													x	
	RB0060	LINFOANGIOEIOMIOMATOSI	3			x																													x	
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	x	13	3	25	7					5	11	1	2	5																		8		
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	2	x	3	x					x	x	x	1	x																		x		
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH			x	x																														
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI			1	x																													x	
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI			x																															
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA			25	1	11					12	5	x	175	2																			142	
	RC0050	LEPRECAUNISMO				x																													x	
	RC0060	WERNER SINDROME DI					x																													
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO				x																														
	RC0080	LIPDISTROFIA TOTALE				x																													x	
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI																																	x	
	RC0100	FARBER MALATTIA DI																																	x	
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA			1	45	x																												x	
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA																																		
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA																																		
2	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI																																		
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	x	1	15								x		1	4	x																		1	
	RC0160	IPOFOSFATASIA				x																														x
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE					1																													
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI				3							5	x		8	x																		x	
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO												x																					x	
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA			51	5																														



Tabella 4 (2/21)

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	21					32			2	22	2	30			1	x	4								x	x				
	RCG010	BARTIER SINDROME DI			x	2	1			x			13	x		6															x	x		
	RCG010	CONN SINDROME DI			x	x	x			1			x	x		3															x	x		
	RCG010	GITELMAN SINDROME DI			x	1	4			x			24	6	44																x	x		
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE			x	x	x			1			2	2		2															x	x		
	RCG020	11-BETA-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x		x															x	x		
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x		x															1	x		
	RCG020	18-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x		x															x	x		
	RCG020	20,22-DESMOLASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x		x															x	x		
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI			3	x	8			4			6	8	x	14	8	6													110	1		
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI			x	x	1			x			x	x		x															2	1		
	RCG020	CITOCROMO P450 OSSIDOREDUCTASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x		x															x	x		
	RCG020	STAR DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x		x															x	x		
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I			x	x				2			x	x		3															x	x		
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II			x	1				x			x	x		3															x	x		
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III			x	x				1			x	x		x															x	x		
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	1	x	1	x				1			4	x		x	8	1																
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA			x	x	x			x			x	x		x																		
	RCG040	ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA			x	x	x			x			x	x		x																		
	RCG040	ALANINEMIA			x	x	x			x			x	x		x																		
	RCG040	ALBINISMO			x	x	1	x		x			x	x		30																		
	RCG040	ALCAPTONURIA			x	x	x	x		1			x	x		x																		
	RCG040	BETA-CHETOTOLASI DEFICIT DI			x	x	x	x		x			x	x		x																		
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI			x	x	x	x		x			x	x		x																		
	RCG040	CISTINOSI			x	x	1	x		x			x	x		x																		
	RCG040	CISTINURIA			x	x	2	x		x			6	7		x	31	4																
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE			x	x	x	x		x			x	x		x																		
	RCG040	HARTNUP MALATTIA DI			x	x	x	x		x			x	x		x																		
	RCG040	IMINOACIDEMIA			x	x	x	x		x			x	x		x																		
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA			x	x	x	x		x			x	x		x																		
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA			x	x	x	x		x			x	x		x																		

Tabella 4 (3/21)

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	IPERGUCINEMIA NON CHETOTICA	x	x	x	x	x			1				x	x		x	x			x				4									
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			1				x									
	RCG040	IPERLISINEMIA	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				x									
	RCG040	IPERORNITINEMIA	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				x									
	RCG040	IPERPROLINEMIA	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			2				x									
	RCG040	IPERYALINEMIA	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				x									
	RCG040	LOWE SINDROME DI	x	x	x	x	x			x				3	x		x	x			2				x									
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			2				15									
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	1	x	x	x	x			x				x	x		x	x			1				10									
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	x	x	2	x	x			1				x	x		x	x			x				11									
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				2									
	RCG040	OMOCISTINURIA	1	1	x	x	x			x				x	x		x	x			1				10									
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				2									
	RCG040	PROLIDASI DEFICIT DI	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			3				1									
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	x	x	2	x	x			x				x	x		x	x			x				x									
	RCG040	TIFOSINEMIA	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			5				3									
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA				x				x											1				11									
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI				x				x											x				4									
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI DEFICIT DI				x				x											x				1									
	RCG050	CITRULLINEMIA				1				x											2				9									
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA				x				x											x				2									
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI DEFICIT DI				x				1											x				x									
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI				x				x											3				17									
	RCG060	ASPARTILGLUCOSAMINURIA	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				x									x
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLUCOSILAZIONE	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				3									x
	RCG060	FUCOSIDOSI	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				x									x
	RCG060	GALATTOSEMIA	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			12				6									x
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				4									x
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			21				18								x	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 10	x	x	x	x	x			x				x	x		x	x			x				x									x

Tabella 4 (4/21)

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 11	x		x					x				x					x						4				x					
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 12	x		x					x				x					x						x				x					
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 13	x		x					x				x					x						x				x					
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	2	1					6					x					x					12			13							
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	x		x					x				x					7					9				x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 4	x		x					x				x					x					x				x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	1	x					2					x					x					5				x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	x		x					x				x					1					1				x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 7	x		x					x				x					x					x				x						
	RCG060	GLICOGENO-SINTEASI DEFICIT DI	x		x					x				x					x					1				x						
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	x		x					x				x					6					18				x						
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	x		x					x				x					x									x						
	RCG060	IPEROSALURIA PRIMARIA	x		x					x				x					x									x						
	RCG060	MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO	x		x					x				x					x									x						
	RCG060	MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI	x		x					x				x					x									x						
	RCG060	MANNOSIDOSI	x		x					x				x					x									x						
	RCG060	SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI	x		x					x				x					x									x						
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	x	x	x	x				x				x					x															
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	1	x	2	x				x				x					2															
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	x	x	x	x				x				x					x															
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	x	x	x	x				x				x					1															
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	x	x	x	x				x				x					x															
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCON	x	x	x	x				x				x					x															
	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	x	x	x	x				x				x					2															
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	x	x	12	x				x				x					1															
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	x	x	3	x				x				x					x															
	RCG070	LECTINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	x	x	x	x				x				x					x															
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	x	x	3	x				x				x					x															
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	x	x	x				x				x					x															
	RCG080	CHANARIN-DORFMAN MALATTIA DI	x	x	x					x				x					x															
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	1	x	2					x				x					x															

Tabella 4 (5/21)

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		
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	x		14	4							1	3		x			3		x				28							x			
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	x	x	11				5			x	x	1				x			x				4							x			
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	2	1	x				x			x	x					x			x			2								x			
	RCG080	SCHINDLER MALATTIA DI	x	x	x				x			x	x					x			x			x								x			
	RCG080	WOLMAN MALATTIA DI	x	x	x				x			x	x					x			x			x								x			
	RCG090	GALATTOSIDIOSI	x																x					1								x			
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 1	x																x					x								x			
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	x																3						x								x		
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	x																x					3									x		
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 4	x																x						x								x		
<b>1A</b>	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA							1			x	x					x					x										x		
	RCG100	DMT1 DEFICIT DI										x	x					x					x										x		
<b>1B</b>	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA												40	x	x	3						x		195								x		
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA																																	
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1											1	x																					
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A																																	
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2B																																	
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4																																	
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)																																	
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA							1																										
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA																																	
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE																																	
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA																																	
	RCG110	PORFIRIA DA DEFICIT DI ALAD																																	
<b>1B</b>	RCG110	PORFIRIA ERIPOIETICA																																	
	RCG110	PORFIRIA ERIPOIETICA CONGENITA																																	
	RCG110	PORFIRIA ERIPOIETICA EPATICA																																	
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA																																	
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERIPOIETICA																																	
	RCG120	ADENILSUCCHINASI DEFICIT DI	x																																
	RCG120	ADENINA-FOSFORIBOSIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	x																																

Tabella 4 (6/21)

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							
	RCG120	DIIDROPRIMIDINA DEIDROGENASI DEFICIT DI	x							x			x												x															
	RCG120	LESCHNHYHAN MALATTIA DI	x						x			1	3												x															
	RCG120	OROTICOACIDURIA	x						x			x													x															
	RCG120	XANTINURIA	x						x			x												1																
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	x	342	16	x			35			5	3	x	4								x	1										x						
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	x	x	x				x																x															
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	x	x	x				x																	14														
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	x	1	x				x																	21														
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	x	x	x				x																	9														
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	x	x	x				x																	9														
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	x	x	x				x																	5														
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	x	x	x				1																	1														
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 9	x	x	x				x																	x														
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	x	1	2				2									65								6									2		x			
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	x	x	1				1									1																						
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	4	10	x				x	38																														
	RCG160	DIGEFORGE SINDROME DI	1	12	x				x	18																	2													
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI	x	x	x				x																															
	RCG160	GRISCELLI SINDROME DI	x	x	x				x																															
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	x	x	x				x																															
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	1	30	x				x	66																														
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	x	7	x				x	1																														
	RCG160	KOSTMANN SINDROME DI	x	x	x				x																															
	RCG160	NEZELOF SINDROME DI	x	x	x				x																															
	RCG160	NIJMEGEN SINDROME	x	x	x				x																															
	RCG160	WHIM SINDROME	x	x	x				x																															
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	x	1	x				x	1																														
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA			121				x																															
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA			17				10	2																														
	RD0030	PORFORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	1	2					x																															
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	x	x	1				x																															

Tabella 4 (7/21)

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								
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	x	1						16						x																									
	RD0060	CHÉDIAK-HIGASHI MALATTIA DI								1									x																						
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	5	57	x	2	45					8	x	x	2	x		x				x			58								x								
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	1	28	x	x	1					1	x	x	x			x				x			5									x							
	RDG010	ANEMIA SIDERBLASTICA EREDITARIA	x	2	x	x	x					x	x	x	x			x				x			x									x							
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	x	x	x	x	x					x	x	x	x			x				x			10										x						
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	x	x	x	x	x					x	x	x	x			x				x			1											x					
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	x	68	x	1	8					3	x	x	x			x				x			3											x					
	RDG010	METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI	x	x	x	x	x					x	x	x	x			x				x			x											x					
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	x	1	x	x	x					x	x	x	x			x				x			x												x				
	RDG010	PIRVATO CHINASI DEFICIT DI	x	15	x	x	x					x	x	x	x			x				x			x												x				
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	1	93	x	x	9					2	x	x	2			x				x			2												x				
	RDG010	TALASSEMIE	39	330	x	x	4					13	x	x	x	1						x			80												x				
	RDG020	AFBRINOGENEMIA	1	6								x	x	x	x			x				x			x												x				
	RDG020	ANTIPLASMINA DEFICIT DI	x	x								x	x	x	x			x				x			x													x			
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	x	1							25	x	x	x	x			x				x			x													x			
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	x	1								x	x	x	x			x				x			x													x			
<b>1B</b>	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	5	493							3	3					x	x	x	3				x														x			
	RDG020	EMOFILIA A	51	581							12	3					x	x	x	24				x															x		
	RDG020	EMOFILIA B	3	98							x	1					x	x	x	2				x															x		
	RDG020	FAITTORE II DEFICIT DI	x	x							x	x					x	x	x	x				x															x		
	RDG020	FAITTORE V DEFICIT DI	4	19							x	x					x	x	x	x				x															x		
	RDG020	FAITTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI	x	x							x	x					x	x	x	x				x															x		
	RDG020	FAITTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	x	4							5	x					x	x	x	4				x															x		
	RDG020	FAITTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	x	x							2	x					x	x	x	1				x															x		
	RDG020	FAITTORE VII DEFICIT DI	10	66							x	1					x	x	x	2				x															x		
	RDG020	FAITTORE X DEFICIT DI	x	7							x	x					x	x	x	x				x																x	
	RDG020	FAITTORE XI DEFICIT DI	17	36							x	x					x	x	x	x				x																x	
<b>1B</b>	RDG020	FAITTORE XII DEFICIT DI	2	1							1	x					x	x	x	x				x																x	
	RDG020	FAITTORE XIII DEFICIT DI	x	3							x	x					x	1	x	x				x																x	
	RDG020	FATTORI VITAMINA K DIPENDENTI DEFICIT MULTIPLO DI	x	x							x	x					x	x	x	x				x																x	

Tabella 4 (8/21)

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	IPOFIBRINOGENEMIA			x	x				x	x				x	x	x			x		x			x										x				
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI			x	1				x	x				x	x	x			x		x			x											x			
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI			x	184				1	1				x	x	x	2		x		x			1											x			
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI			3	193				1	2				x	x	x	x		x		x			9											x			
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE			x	x				2	x				x	x	x	1		x		x			x											x			
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI			66	360				7	3				x	10	x	25		x		x			1											x			
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI			x	x	x			1	x				x	x	x		x		x			x															
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE			x	2	x			x	x				x	x	x		x		x			x															
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN			x	1	x			x	x				x	x	x		x		x			x															
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA			22	5	x			x	x				x	x	x		x		x			x															
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI								x																													
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI			47	x	x			x					x																								
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI			48	1																																	
	RF0040	RETT SINDROME DI			x					11								1																			1		3
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUISIANA			x					x						x																							
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA			35	x				1					4	1																							
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO			4										x	x																							
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON			131		x			x						31																							
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA			3	x				x							69																						
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA			x	23	73			18	18			6	18	28	21	x		x																			
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA			x	x				x					x		2																						
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA			20	1	x			x						x																							
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI			x	x	x			2				x	6	x		x		14																			
	RF0140	WEST SINDROME DI			4		x			x				8	4	x		x																					
	RF0150	NARCOLESSIA			x		x										x	28		x																			
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI			x																																		
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI			x	x	x	15		x						3				23																			
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE			3	x	9	18		x						24	6		x																				
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI			x	x									1																								
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE					3			1								4																					
	RF0210	EALLES MALATTIA DI					x			x																													

Tabella 4 (9/21)

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		
	RF0220	BEHR SINDROME DI				x																							x						
	RF0230	CICLITE ETIROCROMICA DI FUCH				5							x																						
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE																																	
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA				x																													
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI				x																													
	RF0270	COGAN SINDROME DI				5								x																					
	RF0280	CHERATOCONO				73	x							30																					
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA				2																													
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	59			1	x	x																											
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	2			x																													
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	1			x																													
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINA)	1			x																													
	RFG010	CANAVAN MALATTIA DI	x			x																													
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	5			x																													
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	2			x																													
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8			x																													
	RFG010	MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY)	x			x																													
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	4			x																													
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1																																
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	1			x																													
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1			x																													
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	x			x																													
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	146			x																													
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	14			x																													
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	9			x																													
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	146			x																													
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	3			x																													
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	x			x																													
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	2			x																													
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	x			x																													
	RFG040	BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI	x			x																													



Tabella 4 (10/21)

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	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	8		x					x						x								x					x				
	RF040	HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)	x		x					x						x								x					x				
	RF040	KARAK SINDROME DI (NBIA2B)	x		x					x						x								x					x				
	RF040	MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI	x		x					x						x								x					x				
1B	RF040	NEUROGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1		x					x						x								x					x				
	RF040	NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3)	x		x					x						x								x					x				
	RF040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	61		x					2						2	1							x					x				
	RF040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	x		x					x						x								x					x				
	RF040	SINDROME A TASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	6		x					x						x								x					x				
	RF040	SINDROME HARP	x		x					x						x								x					x				
	RF040	SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA	x		x					x						x								x					x				
	RF050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	2		x					x						x								x					x				
	RF050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1	x		x					x						x								x					x				
	RF050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	x		x					x						x								x					x				
	RF050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE	x		x					x						x								x					x				
	RF050	BROWN-VIALETTI-VAN LAERE SINDROME DI	x		x					x						x								x					x				
	RF050	IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1	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 (MALATTIA DI WERNIG-HOFFMAN)	1		x					1						x								x					x				
	RF050	SMA TIPO 2	4		x					x						x								x					x				
	RF050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	2		x					3						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	28		x					14						4	x							1	3				x				
	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	6		x					4						x								x					x				
	RF060	REFSUM MALATTIA DI	x		x					x						x								x					x				

Tabella 4 (11/21)

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	
	RFG060	ROUSSY-LEVY SINDROME DI	x		x	x				x					x	x			x			x							x				x	
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	1	x	x				x						x				x										x			x	x	
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	x	x	x			1							x				x										x			x	x	
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	2	x	1			x							x				x										x			x	x	
	RFG070	MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE	x	x	x			x							x				x										x			x	x	
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	x	x	2			1							x				x										x			x	x	
	RFG070	MIOPATIA MIOTUBULARE	x	x	x			x							x				x										x			x	x	
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	x	x			x							x				x										x			x	x	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	1		1			6							x	x						x						2	x			x	x	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	3		4			3							x	1						x						1	x			x	x	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	16		2			19							x	x						x						4	x			x	x	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	10		x			5							x	x						x						13	x			x	1	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS	x		x			x							x	x						x						x	x			x	x	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	x		x			x							x	x						x						x	x			x	x	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	12		6			5							x	x						x						x	1			x	1	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	1		x			x							x	x						1						x	x			x	x	
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	x		x			x							x	x						x						x	x			x	x	
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	5		11			22							x						7							4	1			1	x	x
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	2		x			2							x						x							x	x			x	x	x
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	x		x			5							x						x							2	x			x	x	x
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	4		x			x							x						x							x	x			x	x	x
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	x		1			3							x						x							x	x			x	x	x
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	x		2			x							2	1																	x	
	RFG110	AMAUIOSI CONGENITA DI LEBER			x	x		x							x	1					2							1	1			x		
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI			x	4		x							x	1					1							x	x			x		
	RFG110	DISTROFIA ALUNA DELLA RETINA			x	x		x							x	x					1							x	x			x		
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST			x	2		x							x	x					2							x	x			x		
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA			x	x		x							x	1					x							x	x			x		
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA			x	5		x							x	3					243							x	x			x		
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS			x	x		x							x	x					2							x	x			x		
	RFG110	RETINOSCHISI			x	x		x							x	2					x							x	x			x		

Tabella 4 (12/21)

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			
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI			x	3				x			x			x	1		20					x			x		x							
	RFG110	USHER SINDROME DI			x	x				x			x			x	x		28					x			x		x							
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE				2				x						x								x												
	RFG130	DEGENERAZIONE MARGINALE				x				x						x			x					x												
	RFG130	DEGENERAZIONE NODULARE				x				x						x			x					x												
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE				1				x						x			x					x												
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE				x				x						x			2					x												
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE				1				x						x			x					x												
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE				2				x						x			x					x												
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA			x	65				1			x			x			3															x		
	RG0020	POLIANGIOMITE MICROSCOPICA			1	x	6			x	1		1	11		x	10		x	1	34	6		4									x	1		
	RG0030	POLIARTRITE NODOSA				3				4		2	x	x		x																		x		
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI			44	117	1			x	56	3		x		1	x	1	14	x														x		
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI			3	10				1	12			10	11		x	20		x	x	23	x	8									x	x		
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI				x	1				x					x		x			2													x		
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER			x	10	x			2	x		10	7		x	9		x	x	41	4	10											x		
	RG0080	ARTERIE A CELLULE GIGANTI			7	26				17	27			19	18		1	10		x	2	10	3	9	1									x		
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI			1	15					8			1	10		x	1		x	x	1	1											x		
	RG0100	TELANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA			211						x	273					x						1													
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI				x					x			x		x	6		x																x	
	RG010	PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA			x	3	x			8				1		x	17		x	1			7												x	
	RI0010	ACALASIA			x	35				1				x		x	1																		x	
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE				x					x							x																		
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA			4	4				4				x				x																		
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			1	15				x				x		x	x		x				x													
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE				4				x	1			2	x		14	x	37					x	13										x	
NS	RI0060	SPRUE CELIACA																																		
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI																																		
2	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE			x	1				1						x	x	x																		
	R.0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO			x	x	x			x			5	x		x	2		x																	x
	R.0020	FIBROSI RETROPERITONEALE				30	x			x	2					2	x	x				4	4													x

Tabella 4 (13/21)

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				
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE			16	x								17				x				13															
	RL0010	ERITROCHERATOLISI IHEMALIS				x																															
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME			4	13				4			3				x																				
	RL0030	PEMFIGO			16	96				30		3	16							3																	
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			31	98				44		5	36						19																		
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUOCOSE			10	18				1		x	2						1																		
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			8	12				4									4																		
	RM0010	DERMATOMIOSITE	3	3	37					17			3	6		x	1			x	3	x	1														
	RM0020	POLIMIOSITE	2	1	9					20			3	7		x	2				x	1	x	1													
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA			x	18				x	19			6	15		x	9			x	3	x	5													
	RM0040	FASCITE EOSINOFLA	x	x	2								1			x	x				x	1															
	RM0050	FASCITE DIFFUSA			x	x				x						x						1															
	RM0060	POLICONDRITE			x	1				5			1			x					1	1	x														
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE			26	141				2	211			13	141		x	35			x	27	29	56													
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	75		1					16			9	x	3	33																					
	RN0020	MICROCEFALIA	x		x					4							x																				
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	x							3																											
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	5		1												x																				
	RN0050	LSSENCEFALIA	x							2																											
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA			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							2																				
	RN0120	COLOROMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO			1					x							x	5																			
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI			x					x							x																				
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE			x																																
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS																																			
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	3	1						4				x																							
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO			x	x				x																											

Tabella 4 (14/21)

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			
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE			1	1				1			x			5	7																			
	RN0190	ANO IMPERFORATO	x	1					2			x			x	26																				
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI		2	x				x			x			x	6																				
	RN0210	ATRESIA BILIARE		13					6			x			x	x	x																			
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI		x					x	1		x			1																					
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO										x																								
	RN0240	ERMAFRODISISMO VERO	x	x					1			x			x																			1		
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA			x	1			x			6	1		24																					
	RN0260	FOCOMELIA			3																					x										
	RN0270	DEFORMITÀ DI SPRENGEL			x																															
	RN0280	ACRODISIOTOSI			x																															
	RN0280	ACRODISIOTOSI			1																															
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE			x																															
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	x	x					x																											
	RN0310	KLIPEL-FEIL SINDROME DI			x							1			2																				x	
	RN0320	GASTROSCHISI			x	2			1			x			x	4																				
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	x	168					50			1			1																					
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI			x																															
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	x		x																															
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI	x		x																															
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI			x																															
NS	RN0380	FILIPPI SINDROME DI																																		
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA			2																															
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI	x																																	
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI			x																															
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI			x																															
	RN0430	POLAND SINDROME DI			x	21																														
NS	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA																																		
NS	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE																																		
NS	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE																																		
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE			x																															
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA			x																															

Tabella 4 (15/21)

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					
	RN0490	WEAVER SINDROME DI	x																						x													
	RN0500	CUTIS LAXA			2										x										x													
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI			13						1								x						1													
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO			x														x																			
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA			x																																	
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA			5														x																			
	RN0550	DARIER MALATTIA DI			16						1																											
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA			x																																	
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA			14																																	
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA			x																																	
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE			1																																	
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA			1																																	
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA			1																																	
	RN0620	PACHIDERMOPERIOTOSI			1																																	
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO			5							x																										
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE			3																																	
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI																																				
	RN0660	DOWN SINDROME DI																																				
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL			x																																	
	RN0680	TURNER SINDROME DI			x																																	
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI			1																																	
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI			x																																	
	RN0710	MELAS SINDROME			34																																	
	RN0720	MERRF SINDROME			24																																	
	RN0730	SHORT SINDROME																																				
	RN0740	IIVEMARK SINDROME DI																																				
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA																																				
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI			1																																	
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI			1																																	
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI			x																																	
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI			x																																	

Tabella 4 (16/21)

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					
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI				x																		x														
	RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI				x																		x														
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI		x	x	11						1												4				x						3				
	RN0830	BLOOM SINDROME DI									x																											
	RN0840	BORJESON SINDROME DI		x																																		
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE		1		5																		1				x										
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI				x						x				x																			x			
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI		x																					x													
	RN0880	EEC SINDROME				x	6									x									x													
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI					x																			x												
	RN0900	FRYNS SINDROME DI																								x												
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI		x		8							x	x																						x		
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI				x																				x												
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI					1																															
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA		1	x	5																																
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI			x	14																																
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI					1																															
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI					x																															
	RN0980	MECKEL SINDROME DI																																				
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI				x	1																															
	RN1000	NAGER SINDROME DI					x																															
	RN1010	NOONAN SINDROME DI		1	3	9																																
	RN1020	OPTIZ SINDROME DI					x																															
	RN1030	PALLISTER-HALL SINDROME DI				x	x																															
	RN1040	PEFFER SINDROME DI					1																															
NS	RN1050	RIEGER SINDROME																																				
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI					x																															
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI					x																															
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI				x	1																															
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI																																				
	RN1100	SECKEL SINDROME DI		x	x	1																																

Tabella 4 (17/21)

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 110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE				x																		x														
	RNI 120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI				x																		x														
	RNI 130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE				1																		x														
	RNI 140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE				2																		x														
	RNI 150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA				1																		1														
	RNI 160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA				x																		x														
	RNI 170	SINDROME PROTEO				x												x						x														
	RNI 180	SINDROME TRICO-RINO-FALANEA				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				13																		x														
	RNI 230	SUMMIT SINDROME DI				x																		x														
	RNI 240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI				x																		x														
	RNI 250	VACTERL ASSOCIAZIONE				4																			1													
	RNI 260	WILDERVANCK SINDROME DI				x																		x														
	RNI 270	WILLIAMS SINDROME DI				2	x	29																	1											x		
	RNI 280	WINCHESTER SINDROME DI																							x													
	RNI 290	WOLFRAM SINDROME DI				x																														x		
	RNI 300	ANGELMAN SINDROME DI				6	x	x																	x											x		
	RNI 310	PRADER-WILLI SINDROME DI				x	1	5	39																x											x		
	RNI 320	MARFAN SINDROME DI				380	8																		2	x										x		
	RNI 330	SINDROME DA X FRAGILE				5	x	6																	x											2		
	RNI 340	AASE-SMITH SINDROME DI																																			x	
	RNI 350	ALAGILE SINDROME DI				7																															x	
	RNI 360	ALPORT SINDROME DI				33	x																		7	2											1	
	RNI 370	ALSTROM SINDROME DI																																				x
	RNI 380	BARDET-BIEDL SINDROME DI				x	x	3	x																x												1	
	RNI 390	CARPENTER SINDROME DI																																			x	
	RNI 400	COCKAYNE SINDROME DI				x																															1	
	RNI 410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI				x	x	8																													2	



Tabella 4 (18/21)

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 420	DE SANCNIS 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 SPONDILOEPISFARIA CONGENITA			x									x																			x				
	RNI 460	FRASER SINDROME DI								x																							x				
	RNI 470	HAY-WELLS SINDROME DI			x																			x													
	RNI 480	IPOMELANOSI DI ITO			3					x														x										x			
	RNI 490	ISAACS SINDROME DI	x																						x									x			
	RNI 500	KID SINDROME			x																			x													
	RNI 510	KLIPEL-TRENAUNAY SINDROME DI			3					3					x									11	1												
	RNI 520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI																																	x		
	RNI 530	LEOPARD SINDROME			1					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																																		
	RNI 580	NORRIE MALATTIA DI																																			
	RNI 590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	x		2					2																										x	
	RNI 600	PEARSON SINDROME DI	1	x																																	
	RNI 610	POEMS SINDROME	x	2						2																7										1	
	RNI 620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	x	x	5																				1												
	RNI 630	SINDROME ACROCALLOSA																																			
	RNI 640	SINDROME CEREBRO-OVULO-FACIO-SCHELETRICA	x																																		
	RNI 650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO			x					x					x																						
	RNI 660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL			x					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								5																											

Tabella 4 (19/21)

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				
	RNI730	WAGR SINDROME DI								1																											
	RNI740	WALKER-WARBURG SINDROME DI			x																			x													
	RNI750	WELL-MARCHESANI SINDROME DI			1																			x													
	RNI760	ZELLWEGER SINDROME DI		x	x					x																							x				
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI		1	x					2				x																		6					
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE		x	5					1								x						x								x					
	RNG030	ACROCEFALOSINDATILIA			1																																
	RNG040	C SINDROME		3	1					x			x																								
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME		x	x					x			x																								
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA		132	x					x			x																								
	RNG040	CROUJON MALATTIA DI		x	2					x			x																								
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA		x	1					1			x																								
	RNG040	DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE		x	x					x			x																								
	RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE		x	x					x			x																								
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE		1	x					x			x																								
	RNG040	DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE		x	x					x			x																								
	RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE		x	x					x			x																								
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI		x	1					x			x																								
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI		x	x					1			x																								
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI		x	1					x			x																								
	RNG050	ACONDROGENESI			x	x				x			x																								
	RNG050	ACONDROPLASIA			x	5				4			x																								
	RNG050	CONDRODISPLASIA LETALE			x	x				x			x																								
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA			x	x				1			x																								
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA			x	1				x			x																								
	RNG050	CONDRODISPLASIA TIPO BLOWSTRAND			x	x				x			x																								
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	2				x			x																								
	RNG050	DISPLASIA ACROMICRICA			x	x				x			x																								
	RNG050	DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA			x	x				x			x																								
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA			x	x				1			x																								
	RNG050	DISPLASIA OTOSPONDILOMECAEPIFISARIA			x	x				x			x																								

Tabella 4 (20/21)

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		
	RNG050	DISPLASIA PSEUDOREUMATOIDE PROGRESSIVA			x	x				x			x						x						x								x		
	RNG050	DISTROFIA TORACICA ASTHISIANTE			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG050	ENCONDROMATOSI MULTIPLA			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA			x	9				x			x						x						2									x	
	RNG050	IPOCONDROPLASIA			x	2				2			x						x						2									x	
	RNG050	KEUTEL SINDROME DI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG050	KNIEST DISPLASIA			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG050	SCHWARTZ-JAMPEL SINDROME DI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG050	SINDROME CAMPTOMELICA			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	ATELOSTEOGENESI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	CONRAD-HUNERMANN SINDROME DI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	DISCONDROSTIOSI			x	4				x			x						x						1									x	
	RNG060	DISPLASIA CRANOMETAFISARIA			x	1				x			x						x						x									x	
	RNG060	DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA			x	1				x			x						x						x									x	
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA			x	1				x			x						x						x									x	
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	ENGELMANN MALATTIA DI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	FAIRBANK MALATTIA DI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	FRANK-IER HAAR SINDROME DI			x	x				1			x						x						x									x	
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI			x	1				x			x						x						x									x	
	RNG060	LARSEN SINDROME DI			x	x				x			x						x						1									x	
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI			x	x				x			x						x						x									1	x
	RNG060	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	3				x			x						x						1									x	
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA			x	20				1			x	1					x						3									x	
	RNG060	OSTEOPEIROSI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG060	PICNODISOSTOSI			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG070	ITIOSI BOLLOSA DI SIEMENS			x	x				x			x						x						x									x	
	RNG070	ITIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA				11				7									x																

Tabella 4 (21/21)

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		
	RNG070	ITTIOSI HYSTRIX				x				x									x																
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED				18				1									x																
	RNG070	NETHERTON SINDROME DI				x				x									x																
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	1	x	8				10	x		2		3					x				1		2					3	1				
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	11	1	36					19	13	2		2				16					24		16					1	11				
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	4		34														1				18		3	x			x	x					
	RP0010	EMBRIOTOPATIA 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 ALCOOLICA FETALE	x	x					2										x				x										x		
	RP0050	APNEA INFANTILE					x																												
	RP0060	KERNITTERO																																	
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA			5				1						x		3																	x	
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI							x																										

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

NS CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO

NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009

NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011

NOTA 2 LA MALATTIA DI WALDMANN (RC0140) E LA LINFANGECTASIA INTESTINALE (R0080) SONO SINONIMI: QUEST'ULTIMA È LA DESCRIZIONE ATTUALMENTE PIÙ UTILIZZATA

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

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

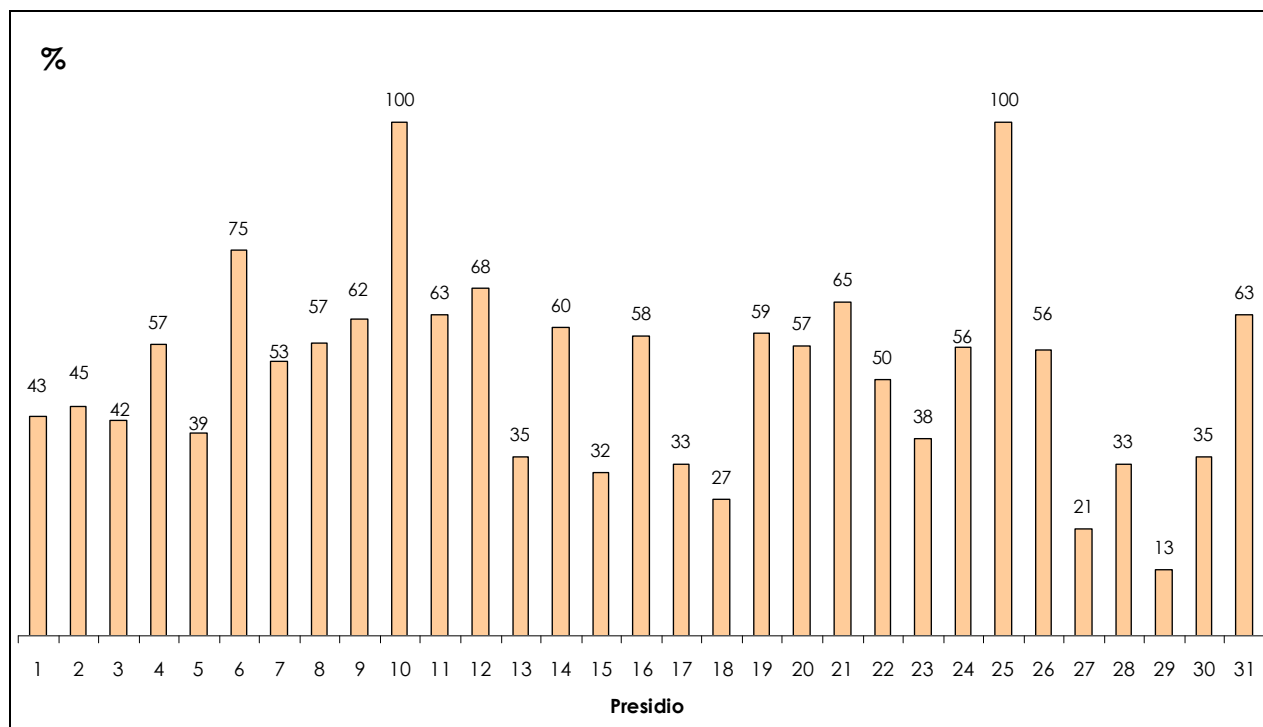
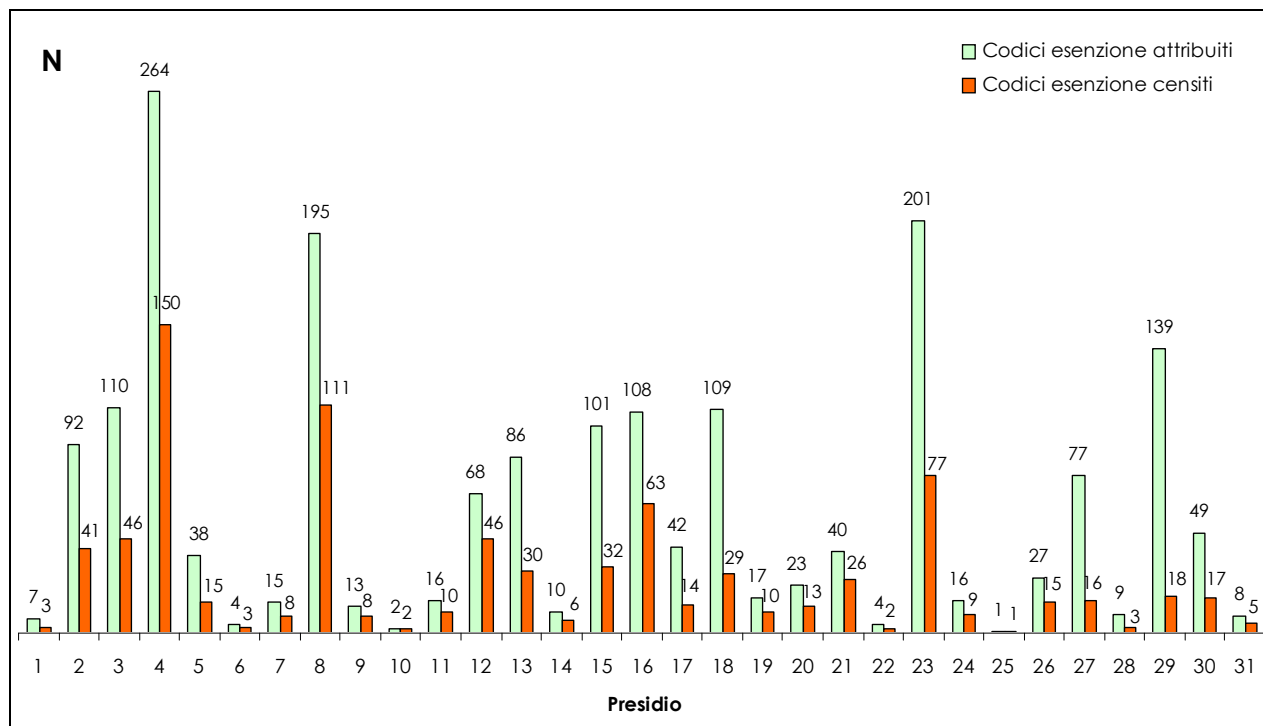
La tabella 5 e le figure 3 e 4 mostrano il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento <sup>5</sup> ed il numero e la percentuale degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso, evidenziando che 18 dei 31 Presidi hanno censito almeno la metà dei codici di esenzione per cui sono di riferimento.

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 in altri centri) oppure da difficoltà di accesso all'applicativo web-based SMR. Riguardo quest'ultimo punto le criticità possono consistere in 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 dell'applicativo SMR tra gli specialisti delle malattie rare.

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

Cod	Presidio della Rete	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	7	3	43
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	92	41	45
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	110	46	42
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	264	150	57
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	8	53
8	AO Spedali Civili di Brescia	195	111	57
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	13	8	62
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	2	2	100
11	AO Sant'Anna di Como	16	10	63
12	AO Ospedale di Lecco	68	46	68
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	86	30	35
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	63	58
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	42	14	33
18	AO San Paolo – Polo Universitario	109	29	27
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	17	10	59
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	23	13	57
21	AO Ospedale Civile di Legnano	40	26	65
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	4	2	50
23	AO San Gerardo di Monza	201	77	38
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	16	9	56
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	15	56
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	77	16	21
28	Ospedale San Giuseppe	9	3	33
29	IRCCS San Raffaele	139	18	13
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	49	17	35
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	8	5	63

**Figura 3 e figura 4.** In figura 3 il numero (N) di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento <sup>5</sup> e il numero degli stessi per cui è stato censito almeno un caso (nell'ambito del Presidio) e, in figura 4, la percentuale (%) dei codici attribuiti per cui è stato censito almeno un caso, per ciascun Presidio. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 5.







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

Le 16031 schede di diagnosi censiscono 15754 malati rari: per 267 pazienti sono state inserite nel RLoMR due schede di diagnosi, mentre per 5 pazienti ne sono state inserite tre. Si tratta di pazienti affetti da più di una malattia rara (l'applicativo SMR richiede infatti che per ciascuna condizione rara diagnosticata venga redatta una scheda di diagnosi) oppure di pazienti presi in carico e censiti da più Presidi della rete.

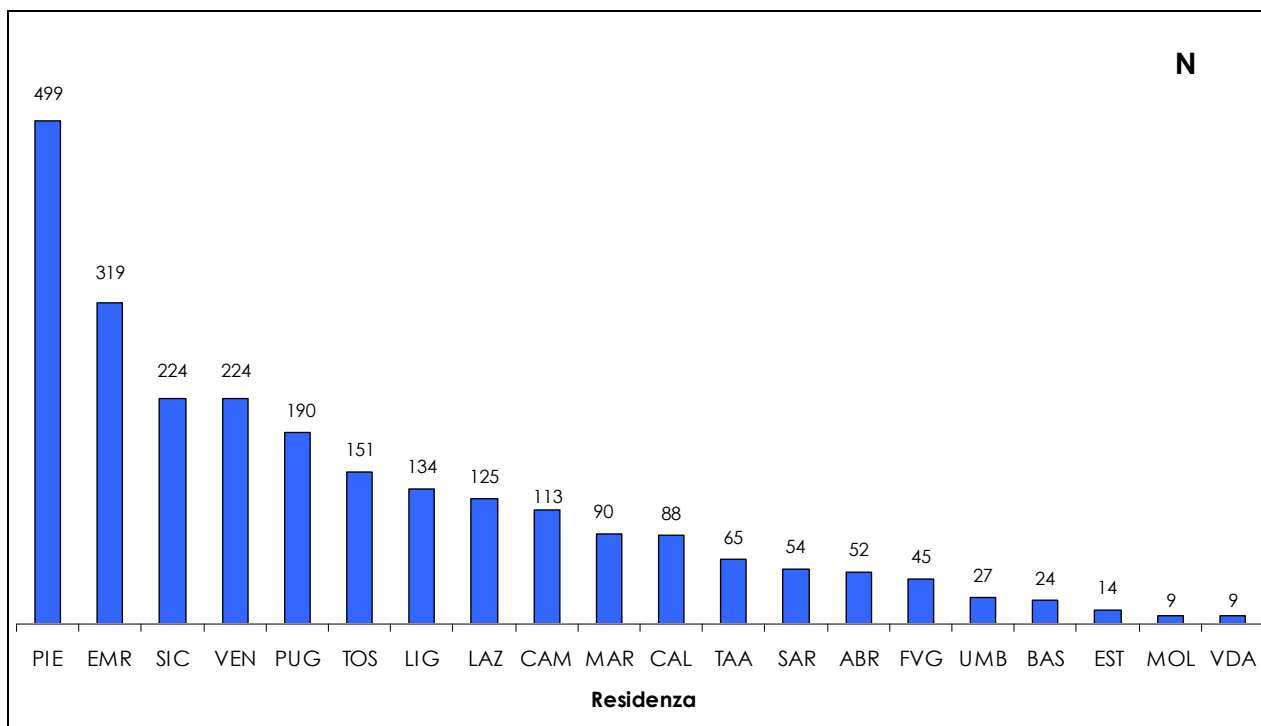
Poiché la popolazione di riferimento è costituita da tutti i pazienti assistiti dai Presidi della Rete, nel RLoMR sono censiti sia pazienti residenti in Lombardia che extra-regionali. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 15,6% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane e dall'estero, in particolare dal Piemonte, Emilia Romagna, Sicilia, Veneto, Puglia e Toscana (tabella 6 e figura 5).

La tabella 7 e le 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. Si può notare come la somma dei pazienti in carico a ciascun Presidio sia superiore al numero di malati rari censiti nel RLoMR. Tale apparente discrepanza dipende dalla mobilità intra-regionale, cioè dalla possibilità che un paziente venga preso in carico e censito da più Presidi della rete. I dati del RLoMR mostrano che tale fenomeno si è verificato per 218 malati rari, di cui 215 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 3 sono stati censiti 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 15834 (76 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare e 2 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di tre condizioni rare) e riguardano 409 diverse condizioni rare, il 66,7% 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 31 dicembre 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 40 condizioni raccolgono oltre 100 casi ciascuna rappresentando complessivamente il 68,7% dei casi di malattia rara censiti, 128 ne raccolgono tra i 99 ed i 10 (26,3% dei casi) e 241 ne raccolgono meno di 10 (5% 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	4 457 335	499	20,3
EMR	Emilia Romagna	4 432 418	319	13,0
SIC	Sicilia	5 051 075	224	9,1
VEN	Veneto	4 937 854	224	9,1
PUG	Puglia	4 091 259	190	7,7
TOS	Toscana	3 749 813	151	6,1
LIG	Liguria	1 616 788	134	5,5
LAZ	Lazio	5 728 688	125	5,1
CAM	Campania	5 834 056	113	4,6
MAR	Marche	1 565 335	90	3,7
CAL	Calabria	2 011 395	88	3,6
TAA	Trentino Alto Adige	1 037 114	65	2,6
SAR	Sardegna	1 675 411	54	2,2
ABR	Abruzzo	1 342 366	52	2,1
FVG	Friuli Venezia Giulia	1 235 808	45	1,8
UMB	Umbria	906 486	27	1,1
BAS	Basilicata	587 517	24	1,0
EST	Stato Estero	-	14	0,6
MOL	Molise	319 780	9	0,4
VDA	Valle d'Aosta	128 230	9	0,4
<b>Totale extra-regionali</b>		<b>50 708 728</b>	<b>2 456</b>	<b>100,0</b>
Lombardia		9 917 714	13 298	
<b>Totale generale</b>		<b>60 626 442</b>	<b>15 754</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	778	437	36
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	828	656	44
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	4505	466	9
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	107	8	7
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	103	3	3
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	106	4	4
8	AO Spedali Civili di Brescia	1428	121	8
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	58	1	2
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	135	139	51
11	AO Sant'Anna di Como	43	0	0
12	AO Ospedale di Lecco	328	3	1
13	AO Ospedali Riuniti di Bergamo	383	3	1
14	AO Carlo Poma di Mantova	68	1	1
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	470	75	14
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	634	87	12
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	113	2	2
18	AO San Paolo – Polo Universitario	1155	225	16
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	41	0	0
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	159	7	4
21	AO Ospedale Civile di Legnano	168	7	4
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	7	5	42
23	AO San Gerardo di Monza	986	101	9
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	83	19	19
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	102	24	19
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	66	6	8
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	41	23	36
28	Ospedale San Giuseppe	4	0	0
29	IRCCS San Raffaele	396	18	4
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	47	6	11
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	159	21	12

**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.

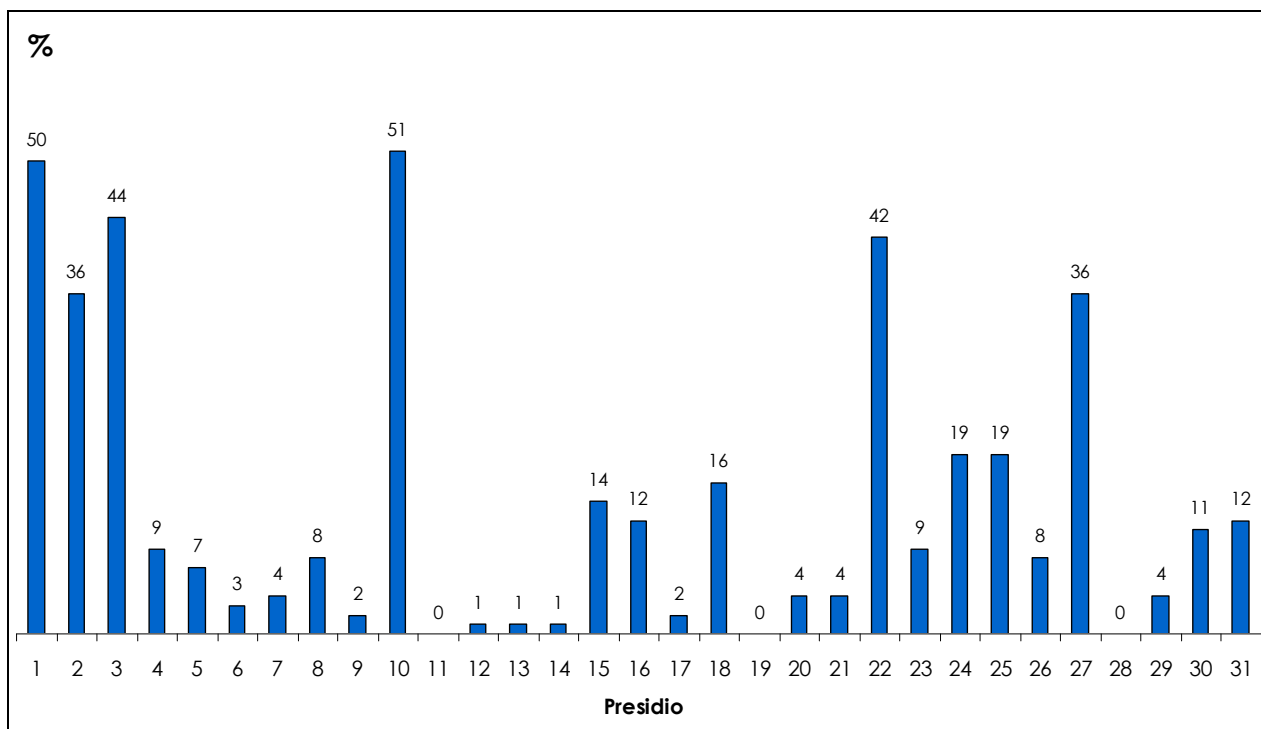
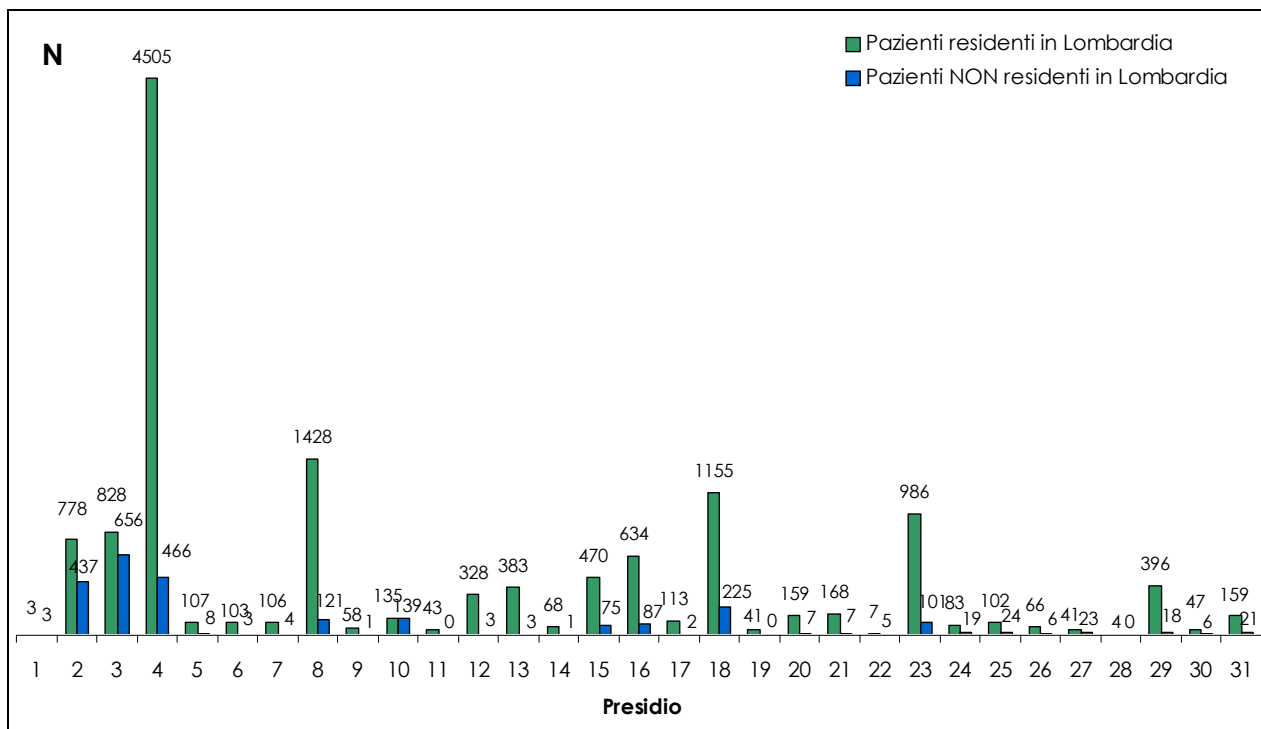
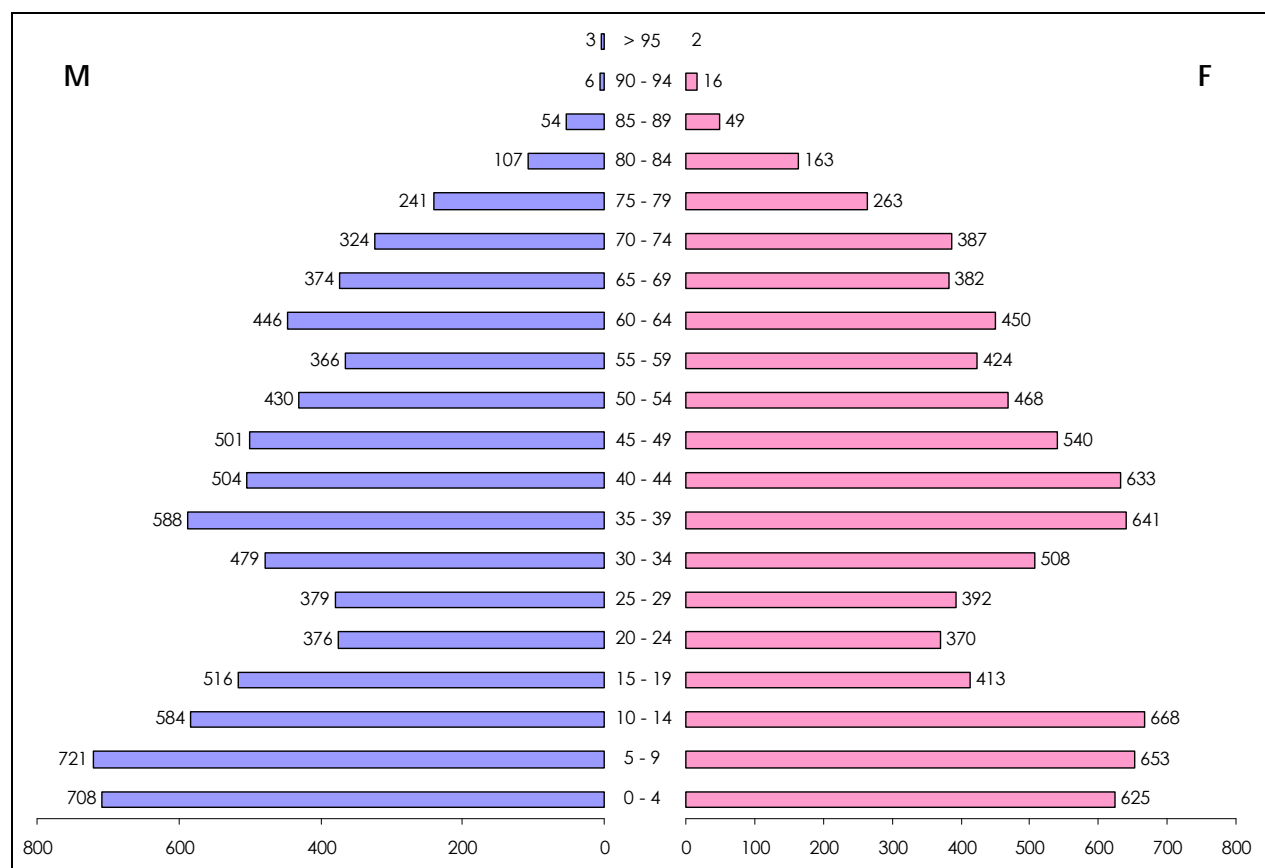


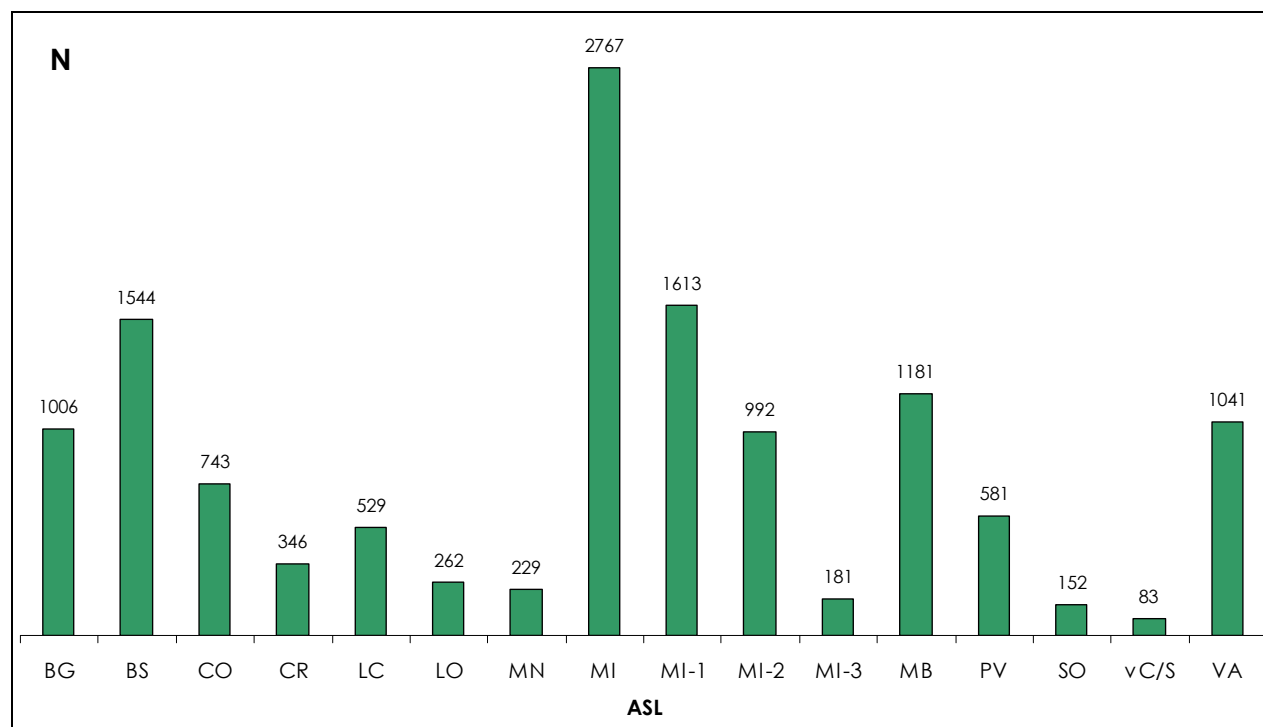
Tabella 8 e Figura 8. Distribuzione dei malati rari censiti nel RLoMR per età al momento del censimento e per sesso.

Fascia di età (anni)	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 - 4	708	625	4,5	4,0
5 - 9	721	653	4,6	4,1
10 - 14	584	668	3,7	4,2
15 - 19	516	413	3,3	2,6
20 - 24	376	370	2,4	2,3
25 - 29	379	392	2,4	2,5
30 - 34	479	508	3,0	3,2
35 - 39	588	641	3,7	4,1
40 - 44	504	633	3,2	4,0
45 - 49	501	540	3,2	3,4
50 - 54	430	468	2,7	3,0
55 - 59	366	424	2,3	2,7
60 - 64	446	450	2,8	2,9
65 - 69	374	382	2,4	2,4
70 - 74	324	387	2,1	2,5
75 - 79	241	263	1,5	1,7
80 - 84	107	163	0,7	1,0
85 - 89	54	49	0,3	0,3
90 - 94	6	16	0,0	0,1
> 95	3	2	0,0	0,0
<b>Totale</b>	<b>7707</b>	<b>8047</b>	<b>48,9</b>	<b>51,1</b>



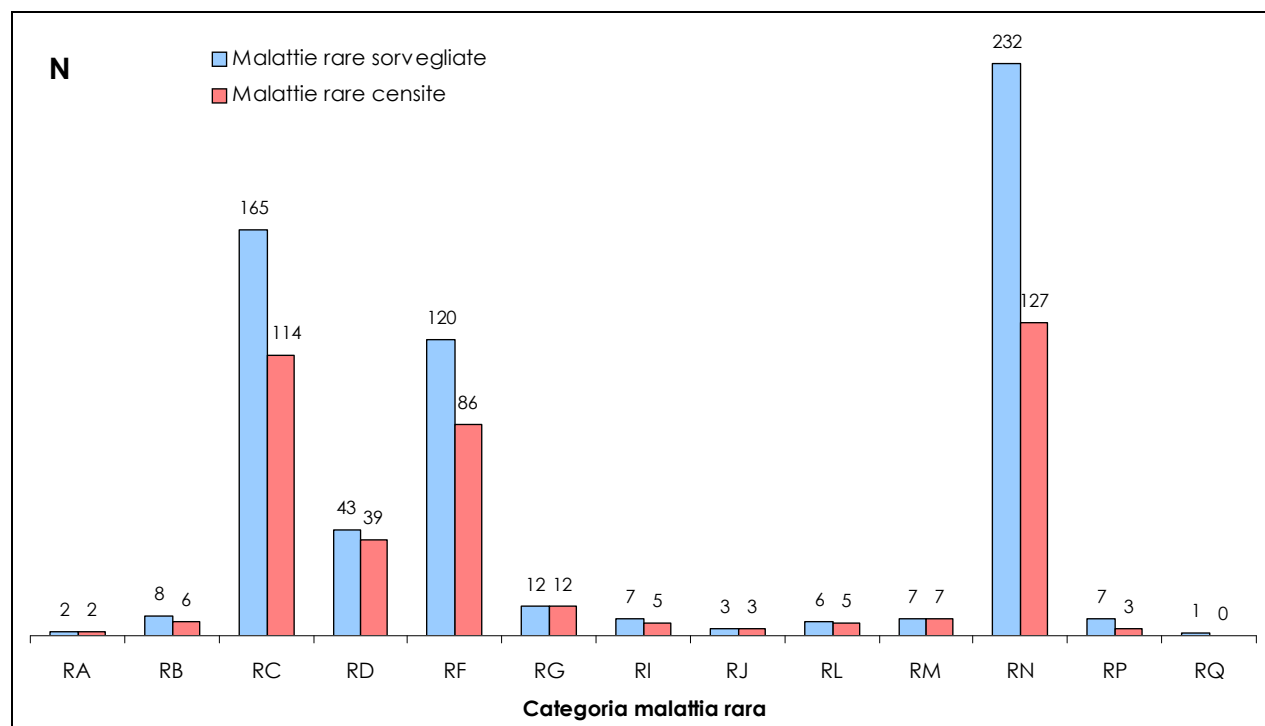
**Tabella 9 e Figura 9.** Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia, per ASL di appartenenza al momento del censimento. Cod = codice assegnato all'ASL utilizzato in figura 9; § = fino al 31 dicembre 2008; §§ = dal 1 gennaio 2009.

Cod	Azienda Sanitaria Locale	Numero di pazienti censiti
BG	ASL Bergamo	1006
BS	ASL Brescia	1544
CO	ASL Como	743
CR	ASL Cremona	346
LC	ASL Lecco	529
LO	ASL Lodi	262
MN	ASL Mantova	229
MI	ASL Milano	2767
MI-1	ASL Milano 1	1613
MI-2	ASL Milano 2	992
MI-3	ASL Milano 3 §	181
MB	ASL Monza e Brianza §§	1181
PV	ASL Pavia	581
SO	ASL Sondrio	152
vC/S	ASL Vallecambonica e Sebino	83
VA	ASL Varese	1041
<b>Totale</b>		<b>13250</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.

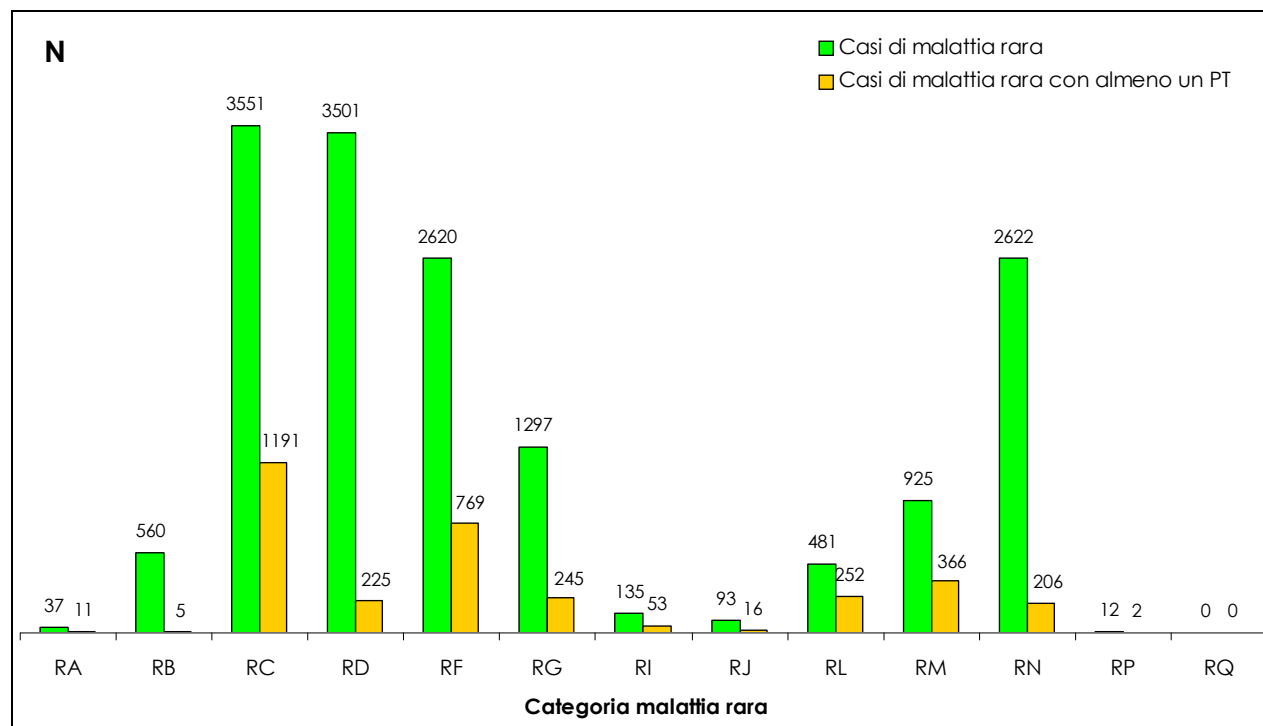
CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Codice ICD9-CM	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	2	2
RB	Tumori	140 – 239	8	6
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	165	114
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	43	39
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	120	86
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	232	127
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	3
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	1	0
<b>Totale</b>			<b>613</b>	<b>409</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	37	11
RB	Tumori	140 – 239	560	5
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	3551	1191
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	3501	225
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	2620	769
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	1297	245
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	135	53
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	93	16
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	481	252
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	925	366
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	2622	206
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	12	2
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	0	0
<b>Totale</b>			<b>15834</b>	<b>3341</b>



**Tabella 12.** Sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR al 31.12.11. Condizioni rare elencate secondo il codice esenzione. Legenda a pagina 61 (1/14)

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	20	17	3	55	25	52	12	53	28	70	57	12	58	35	72	60	13	63	37	80
	RA0030	LYME MALATTIA DI	17	5	12	0	0	13	15	6	1	64	13	15	6	1	64	13	15	7	1	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	11	5	6	0	18	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	5	6	1	0	19
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	19	15	4	5	21	38	18	33	7	70	38	18	35	7	70	47	14	43	21	75
	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	517	239	278	0	1	3	9	0	0	69	13	15	6	0	73	20	17	13	0	77
	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	20	16	4	45	0	16	7	16	0	33	23	10	20	14	59	28	12	24	15	60
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	19	5	8	1	0	19	14	9	12	1	31
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	388	37	351	32	2	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	196	37	159	40	4	60	13	60	27	91	62	12	63	27	91	67	11	69	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	84	45	39	85	26	18	13	14	0	51	19	13	16	2	52	34	16	37	2	62
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	14	7	7	79	0	17	18	11	0	57	25	19	31	0	57	36	19	40	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	124	71	53	5	27	39	20	39	0	74	42	20	44	0	75	46	19	47	1	82
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	116	65	51	53	6	34	14	32	3	77	38	14	37	7	78	41	13	40	14	79
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	75	5	7	12	1	0	45	11	13	5	0	45	19	16	17	4	66
	RCG010	CONN SINDROME DI	4	2	2	75	0	45	13	46	26	61	55	9	55	43	64	63	9	64	50	75
	RCG010	GITELMAN SINDROME DI	78	34	44	81	19	20	15	18	0	69	26	16	25	2	69	32	16	32	4	77
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	7	4	3	57	0	47	13	50	27	61	50	14	58	27	64	58	12	61	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	167	58	109	13	4	4	6	0	0	35	5	7	1	0	35	13	10	11	0	51
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	4	2	2	50	0	3	5	0	0	12	6	6	6	0	14	18	12	17	2	36
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	58	29	18	20	11	60	32	19	24	13	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	4	1	3	0	0	20	8	24	6	26	20	8	24	6	26	35	17	39	9	53
	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	26	9	17	73	8	11	16	1	0	53	17	19	9	0	66	22	20	13	0	74

Tabella 12 (2/14)

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	31	18	13	0	39	0	0	0	0	7	13	1	0	50	14	16	6	1	51
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	35	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	2	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	50	27	23	72	2	19	13	18	0	25	15	26	1	56	38	16	39	3	69
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	10	11	2	1	23	11	22	10	37	30	5	29	25	37
	RCG040	IPERFENILANINEMIA	603	310	293	41	11	0	0	0	0	1	4	0	0	38	11	11	8	0	54
	RCG040	IPERGLUCINEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	8	1	0	18
	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
	RCG040	LOWE SINDROME DI	4	4	0	50	25	1	2	0	0	3	2	4	1	6	5	4	4	1	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	13	6	7	85	23	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	9
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	15	4	15	11	19	17	4	17	13	21
	RCG040	OMOCISTINURIA	13	6	7	100	8	19	16	18	0	23	16	26	0	55	32	13	32	2	56
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	7	1	7	6	8	12	4	8	16	15	4	15	11	19
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	1	1	0	2	4	3	4	1	10	10
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	28	20	28	8	47	35	15	35	19	50
	RCG040	TIROSIEMIA	8	5	3	50	13	1	1	0	0	3	2	2	0	7	22	13	24	0	39
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	0	3	9	0	0	32	13	14	9	0	53
	RCG050	ARGINAS DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	5	4	3	0	12	5	4	3	0	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	12	7	5	75	33	7	14	1	0	39	7	14	1	39	12	13	6	1	39
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	7	6	7	0	13
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RCG050	ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI DEFICIT DI	20	7	13	75	20	15	24	2	0	82	16	23	4	82	28	21	23	2	83
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	3	3	0	67	0	0	0	0	0	3	4	0	0	9	9	12	1	0	25
	RCG060	GALATOSEMIA	18	11	7	72	22	0	0	0	0	0	1	0	0	2	20	11	20	1	46

Tabella 12 (3/14)

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 PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	4	3	1	25	0	2	1	2	0	3	2	3	2	3	0	4	4	10	5	9	3	18	
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 1	40	22	18	60	18	1	3	0	0	18	6	11	1	0	50	18	13	14	13	14	0	51	
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	14	8	12	6	25	
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 2	34	18	16	38	24	26	18	22	0	59	35	20	39	0	65	44	21	44	21	47	0	77	
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 3	16	8	8	62	44	1	2	0	0	7	5	8	2	0	32	17	14	16	14	16	1	46	
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 5	8	4	4	0	0	21	19	15	3	62	27	19	21	7	69	33	19	27	19	27	10	72	
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	4	2	4	1	6	15	2	15	2	15	13	17	
	RCG060	GLUCOGENO-SINTEASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	4	0	4	0	4	4	4	
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	21	6	15	81	10	1	1	0	0	3	8	9	4	0	30	13	10	10	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	4	6	1	14	
	RCG060	MANNOSIDIOSI	6	4	2	100	33	2	1	3	0	4	14	6	15	4	21	30	9	27	9	27	20	44	
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	100	40	3	5	0	0	14	5	7	2	0	19	17	14	20	14	20	1	37	
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	11	4	7	64	9	8	9	5	0	30	12	13	5	0	40	17	12	11	12	11	1	40	
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	0	6	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	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	0	10	10	10	
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MIT	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	0	19	19	19	
	RCG070	PERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	2	0	0	0	14	13	14	1	27	23	17	23	6	40	42	5	42	5	42	37	47	
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	13	10	3	0	0	28	9	28	15	42	40	7	42	27	51	40	7	42	7	42	27	51	
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	60	0	19	16	14	2	49	31	16	20	17	52	33	17	20	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	31	28	55	
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	31	0	31	31	31	36	0	36	36	36	40	0	40	0	40	40	40	
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	9	21	14	4	14	9	21	21	12	17	12	17	9	40	
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	52	24	28	46	21	26	20	22	0	70	31	20	34	0	71	36	20	37	20	37	6	77	
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	21	12	9	38	5	22	18	15	1	59	28	19	27	1	63	40	18	37	18	37	7	69	
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	5	4	1	40	20	14	12	10	1	31	17	12	14	1	32	20	13	19	13	19	1	37	
	RCG090	GALATTOSIDIOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	37	0	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	6	7	1	16	
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	10	2	9	7	13	11	2	10	9	13	16	2	17	16	2	17	13	18
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	49	0	49	0	49	49	49	
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	54	14	54	8	89	

Tabella 12 (4/14)

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
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	3	3	0	0	0	50	5	48	46	57	51	5	50	51	5	50	47	58
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	14	9	5	0	7	37	17	42	12	71	41	18	42	43	17	42	13	75
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	1	0	1	0	0	15	0	15	15	15	19	0	19	24	0	24	24	24
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	2	0	2	0	0	41	10	41	31	51	44	9	44	45	9	45	35	54
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	12	10	2	0	8	41	12	40	21	68	42	11	41	46	9	44	33	69
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	32	14	28	18	55	35	13	35	36	14	36	19	56
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	14	5	9	0	7	35	13	37	7	58	36	14	39	39	16	39	8	63
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	52	22	72	52	11	54	64	13	68	24	85
1B	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	27	0	27	27	27
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	13	0	13	13	13
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	3	0	3	0	0	34	9	39	22	40	41	8	42	42	8	43	32	52
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	25	15	10	0	0	4	4	2	0	16	21	11	20	25	11	27	7	47
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	1	1	0	0	3	12	8	9	23	25	9	12	33
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	6	0	6	18	0	18	18	18
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	404	242	162	15	50	53	19	58	0	84	56	16	59	58	15	61	7	89
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	15	4	11	47	60	1	2	0	0	7	2	3	1	11	12	11	9	36
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	76	38	2	1	2	0	4	4	1	4	8	12	5	11	27
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	9	5	4	78	22	3	3	1	0	12	5	3	4	14	7	17	4	22
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	9	5	4	33	33	2	1	2	0	4	4	2	3	10	17	11	13	35
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	1	0	1	0	1	2	1	2	5	2	6	3	7
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	2	0	2	2	2
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	78	39	39	3	36	31	18	30	0	78	32	18	31	38	17	37	3	83
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	4	3	1	25	25	29	19	31	0	53	31	17	32	38	14	42	15	54
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	20	11	18	2	53
	RCG160	DIGEROME SINDROME DI	33	17	16	0	15	0	1	0	0	3	3	4	1	7	5	6	0	18
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	1	1	0	0	100	10	0	10	10	10	11	0	11	17	0	17	17	17
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	111	56	55	14	32	20	18	16	0	65	27	18	22	35	17	32	5	76
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	8	4	4	0	13	5	6	2	0	17	11	10	6	25	9	25	9	40
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	15	10	9	10	34	11	34	23	45
	RDD010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	129	61	68	2	6	8	13	3	0	78	8	14	3	14	14	10	2	78
	RDD020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	29	14	15	21	14	42	16	40	17	79	43	16	43	49	16	48	17	79

Tabella 12 (5/14)

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
	RD0030	PORFORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	8	3	5	25	0	41	28	46	3	74	42	27	47	3	74	45	29	47	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
	RD0060	CHÉDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	172	81	91	9	1	5	9	2	0	55	7	10	3	0	55	20	16	14	1	68
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	37	15	37	3	72
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	2	1	1	50	0	15	11	15	4	25	36	32	36	4	69	51	18	51	32	69
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	7	14	4	31
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	83	57	26	1	0	26	20	26	0	84	29	20	31	0	84	39	16	38	4	85
	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	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	15	7	8	0	33	7	11	0	0	31	15	10	13	0	32	32	17	31	9	66
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	109	60	49	6	18	19	19	13	0	71	28	19	27	0	74	36	18	34	2	80
	RDG010	TALASSEMIE	463	216	247	36	2	7	12	1	0	59	8	14	1	0	69	32	14	33	0	77
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	25	3	0	61	38	21	36	7	70	42	22	40	7	74
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	26	8	18	12	4	33	16	30	9	78	36	17	32	13	78	45	21	40	16	92
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	2	1	1	0	50	10	6	10	4	17	16	12	16	4	27	29	1	29	27	30
<b>1B</b>	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	23	0	78	40	17	39	0	79	48	17	46	2	88
	RDG020	EMOFILIA A	663	635	28	0	16	2	8	0	0	65	15	17	8	0	74	36	19	37	0	96
	RDG020	EMOFILIA B	103	99	4	0	4	0	2	0	0	14	16	17	10	0	81	34	21	35	0	91
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	23	11	12	0	4	3	8	0	0	35	24	20	16	0	66	27	20	20	1	66
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINAT	14	5	9	7	0	35	19	37	0	68	40	15	37	19	72	43	15	41	20	76
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	3	2	1	33	0	30	9	32	18	39	30	8	32	18	39	35	12	41	18	45
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	79	35	44	0	5	4	10	0	0	61	29	20	28	0	79	36	21	36	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	52	18	34	0	4	6	12	0	0	52	29	17	28	2	67	37	18	37	6	71
<b>1B</b>	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	4	2	2	0	50	1	2	0	0	4	21	18	19	2	42	36	5	34	31	43
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	188	82	106	0	9	18	21	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	207	71	136	0	13	21	20	21	0	77	39	15	38	5	79	46	16	44	13	94

Tabella 12 (6/14)

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
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	3	1	2	0	0	33	11	32	21	48	34	11	32	21	48	34	12	32	21	50
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	465	185	280	1	8	6	15	0	0	76	29	19	27	0	80	42	20	41	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
	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
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	54	0	54	54	54	56	0	56	56	56
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	12	5	0	49	34	21	32	0	75	37	19	39	3	78
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	47	22	25	17	57	30	18	28	0	68	41	19	40	2	80	44	18	43	2	80
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	52	26	26	83	56	3	8	1	0	39	5	8	2	0	40	9	9	7	0	40
	RF0040	RETT SINDROME DI	81	1	80	6	31	1	1	1	0	10	6	7	3	1	30	13	9	12	1	40
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	43	18	25	5	28	11	7	11	0	41	26	17	21	1	65	34	16	35	8	70
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	36	48
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	160	76	84	16	21	48	13	47	10	80	51	13	51	11	83	54	13	55	17	85
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	83	26	57	82	18	47	16	49	1	80	50	15	52	8	80	56	17	59	8	95
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	559	312	247	64	10	63	13	65	10	88	64	12	66	22	88	66	12	68	23	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	22	21	1	36	77	20	14	21	4	62	24	16	25	4	62	29	20	28	4	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	24	10	14	25	8	3	4	1	0	16	9	8	7	0	26	26	15	28	6	50
	RF0140	WEST SINDROME DI	16	10	6	31	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	3	1	6
	RF0150	NARCOLESSIA	28	19	9	7	14	25	15	20	7	60	39	16	40	10	67	42	17	42	13	70
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	42	17	25	48	2	71	7	71	52	86	75	7	74	53	87	76	7	76	53	88
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	124	90	34	52	8	54	16	57	4	87	57	16	58	4	87	60	16	63	5	88
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	2	1	1	100	50	66	8	66	58	75	76	0	76	76	76	77	1	77	77	78
	RF0200	VITREOTINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	8	6	2	0	25	14	19	5	0	58	16	21	6	0	59	18	20	8	0	59
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	8	5	3	0	13	34	12	36	14	51	39	11	44	15	51	41	12	47	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	151	94	57	1	2	35	18	30	12	85	36	17	31	14	85	40	17	36	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	60	36	24	17	48	24	17	21	0	66	30	17	30	1	77	33	17	33	5	79
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	2	1	1	0	100	1	0	1	1	1	1	0	1	1	2	7	1	7	6	7
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	7	4	7	3	11	8	5	8	3	12
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMY)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	12	0	12	12	12

Tabella 12 (7/14)

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
	RF010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	7	0	40	12	16	7	0	54	17	18	12	1	61
	RF010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	19	17	18	1	40	20	16	18	2	40	30	16	36	3	44
	RF010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	56	33	22	40	1	57	36	21	42	5	59
	RF010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	4	2	2	25	50	4	5	1	0	12	19	18	14	2	45	27	14	23	12	49
	RF020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5	11	0	11	11	11
	RF030	GANGLIOSIDOSI-GM1	2	1	1	50	50	2	1	2	1	3	4	2	4	2	6	11	9	11	2	21
	RF030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF040	ATASSIA DI FRIEDREICH	147	71	76	41	52	15	10	11	3	62	24	13	21	6	65	34	14	33	6	69
	RF040	ATASSIA EPISODICA	14	7	7	43	14	17	10	14	1	33	31	14	32	5	57	35	15	36	9	62
	RF040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	9	4	5	0	56	8	10	3	1	34	31	9	31	16	42	35	9	36	19	48
	RF040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	151	71	80	7	40	36	15	36	1	70	44	15	44	1	76	48	14	48	1	83
	RF040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	9	6	3	33	44	53	14	57	29	69	55	14	58	32	74	57	13	63	33	74
	RF040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17
	RF040	ATROFIA MULTISISTEMICA	2	1	1	0	50	55	1	55	54	56	57	2	57	55	59	59	3	59	56	62
1A	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	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	24	11	42	35	14	40	17	56
1B	RF040	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
	RF040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	66	32	34	2	38	32	17	33	0	64	43	16	44	9	71	45	16	45	15	73
	RF040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	6	3	3	33	67	13	5	14	6	18	32	5	33	23	37	36	4	35	29	43
	RF050	AMIOTROFIA MIONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	2	2	0	0	100	17	1	17	16	19	19	1	19	18	20	20	1	20	19	20
	RF050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RF050	KENNEDY/MALATTIA DI	6	5	1	67	0	43	15	44	20	69	54	11	56	41	70	61	13	61	41	80
	RF050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF050	SMA TIPO 2	4	3	1	0	25	1	0	1	1	1	4	4	2	1	11	6	7	2	1	17
	RF050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	5	4	1	0	0	1	1	1	0	4	4	2	3	2	7	5	3	5	2	10
	RF060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	57	30	27	5	18	20	18	12	1	62	28	21	17	4	74	31	22	24	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	11	5	6	0	36	19	13	13	5	42	23	17	21	5	56	26	19	21	6	62
	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



Tabella 12 (8/14)

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
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	3	1	2	0	33	5	4	5	0	10	10	9	5	3	22	12	8	8	4	23
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	3	2	1	33	0	23	9	28	10	32	34	4	34	29	39	41	6	40	35	49
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	10	6	4	20	0	1	1	0	3	3	3	5	1	0	16	9	6	8	1	17
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	12	4	8	8	0	22	14	19	3	44	32	16	29	10	59	42	18	44	10	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	41	36	5	7	5	9	13	4	0	54	12	14	5	0	55	19	15	16	2	57
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	28	27	1	50	7	4	3	3	0	13	5	4	4	1	21	10	8	8	1	32
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACCIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DE	25	11	14	8	0	27	14	23	7	60	38	17	32	15	72	41	15	38	16	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
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	52	25	27	6	2	26	16	22	0	59	34	17	37	0	60	37	16	40	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
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	7	4	3	0	0	4	4	2	2	15	22	12	26	5	38	29	17	35	5	59
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	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
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	5	3	2	0	0	28	15	34	5	48	32	18	34	5	51	33	18	36	6	53
	RFG110	AMAURIOSI CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	17	15	11	3	45
	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 ALUNA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	16	0	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	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
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	250	132	118	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
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	24	15	9	0	13	27	17	25	5	60	32	18	31	6	64	43	16	42	19	70
	RFG110	USHER SINDROME DI	28	15	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	82
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	2	0	2	0	0	17	17	17	0	34	31	3	31	28	34	33	4	33	28	37
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	1	0	1	0	0	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61	73	0	73	73	73
1A	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
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	69	37	32	1	0	9	4	8	2	39	9	4	8	2	39	15	5	15	7	39

Tabella 12 (9/14)

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
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	76	36	40	51	5	59	14	63	25	89	60	14	63	25	89	63	12	65	30	89
	RG0030	POLIARTRITE NODOSA	13	9	4	38	0	46	21	51	6	77	47	22	52	7	85	52	20	57	12	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	234	148	86	0	0	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	6	0	19
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	99	40	59	49	6	52	15	53	12	85	53	14	55	13	85	58	14	60	21	89
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	94	45	49	50	7	52	16	55	5	94	52	16	56	7	95	59	16	63	10	95
	RG0080	ARTERIE A CELLULE GIGANTI	154	41	113	39	1	71	8	71	53	88	72	8	72	53	89	73	8	74	53	89
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	38	3	35	47	8	42	16	44	12	73	44	16	47	13	73	52	13	54	13	76
	RG0100	TELANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	474	237	237	4	59	22	16	18	1	78	46	17	48	4	82	52	18	53	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	54
	RG010	PORFORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	37	6	31	14	3	40	15	37	17	77	40	15	37	17	77	46	14	43	20	77
	RI0010	ACALASIA	37	15	22	0	0	46	21	52	7	81	50	20	56	11	82	55	19	59	11	85
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFLA	11	8	3	36	0	29	26	25	0	76	33	25	31	3	77	34	24	31	3	78
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	16	9	7	100	6	38	20	38	0	80	46	16	44	18	81	50	18	45	19	86
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	69	36	33	48	9	35	16	35	1	68	38	16	39	3	68	47	16	47	8	82
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	7	1	7	6	8	13	4	13	9	18
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	34
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	42	27	15	14	21	58	9	60	42	72	59	9	61	43	73	64	9	63	46	81
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	45	5	40	9	31	43	16	41	15	76	48	15	46	21	76	52	15	49	23	81
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	24	16	8	50	0	47	16	47	17	74	48	16	47	17	77	51	15	49	17	77
	RL0030	PEMFIKO	163	75	88	61	0	52	15	52	16	85	52	14	53	16	85	56	14	56	18	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	233	106	127	42	1	73	15	77	6	99	74	13	77	34	99	76	12	78	36	99
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	33	17	16	79	9	61	17	64	22	86	61	17	66	23	86	64	16	68	23	86
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	28	10	18	57	7	52	18	58	10	76	55	17	59	12	83	58	17	63	12	84
	RM0010	DERMATOMIOSITE	73	24	49	32	3	33	23	34	1	82	33	23	35	2	82	40	19	42	3	83
	RM0020	POLIMIOSITE	48	12	36	50	2	53	17	53	16	87	54	17	55	16	88	57	15	58	22	89
	RM0030	CONNETTIVE MISTA	78	14	64	36	4	45	16	44	7	75	48	16	48	7	77	53	15	52	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 DIFUSA	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 INDIFFERENZIALE	712	66	646	40	3	43	15	42	5	85	46	14	46	9	87	48	14	48	13	87

Tabella 12 (10/14)

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
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	140	57	83	1	19	15	17	10	0	65	17	18	11	0	68	22	17	15	1	70
	RN0020	MICROCEFALIA	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	6	3	7	2	9
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	6	12	1	16
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	9	6	3	0	33	0	0	0	0	1	8	6	8	0	16	12	7	12	1	20
	RN0050	LISSENCEFALIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	2	5	3	7
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	4	8	3	8	5	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	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	14	1	0	30
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	6	5	1	0	33	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	1	1	5
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOSOFAGEA	34	18	16	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	15	7	8	0	7	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	12
	RN0190	ANO IMPERFORATO	29	16	13	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	2	3	0	10
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	8	4	4	0	0	1	4	0	0	11	2	4	0	0	11	4	3	3	0	11
	RN0210	ATRESIA BILIARE	19	10	9	11	21	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	4	0	17
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	2	2	0	0	0	32	3	32	30	35	37	2	37	35	40	43	7	43	35	50
	RN0240	ERMAFRODISISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	6	1	6	5	7
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	32	13	19	22	6	32	10	30	16	50	37	11	37	18	65	48	11	45	29	69
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	29	49	37	9	32	29	50
	RN0280	ACRODISIOSTOSI	2	1	1	0	0	7	7	7	0	13	30	17	30	14	47	31	16	31	15	47
	RN0310	KLIFFEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	36	25	49	53	6	52	46	61	55	5	53	51	61
	RN0320	GASTROSCHISI	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	207	62	145	0	46	10	12	6	0	60	29	15	31	1	70	34	14	35	4	71
	RN0390	GREIG SINDROME DI. CEFALOPOUSINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	RN0430	POLAND SINDROME DI	26	16	10	0	0	11	16	0	0	49	19	17	17	0	60	21	17	20	0	60
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN0500	CUITS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	1	3	2	3
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	63	21	21	6	0	63
	RN0540	CUITE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	4	3	3	1	9
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	20	10	10	25	0	23	13	20	4	60	37	16	38	6	60	40	15	43	14	61
	RN0570	EPIDERMIOUSI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	17	26	0	81	19	26	4	0	0	81

Tabella 12 (11/14)

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
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RN0600	PERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	11	12	6	0	32	12	12	6	2	32
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29
	RN0620	PACHIDERMOPERIOTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	5	2	3	0	0	23	0	8	62	36	16	38	17	62	37	16	39	19	63
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTI	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	1	2
	RN0670	CR DU CHAT MALATTIA DEL	3	2	1	0	0	0	0	0	0	6	5	3	1	13	9	9	5	1	21
	RN0680	TURNER SINDROME DI	129	1	128	64	0	3	7	0	39	7	8	6	0	51	13	10	12	0	53
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	81	81	0	26	2	14	17	13	0	65	20	17	0	65	26	17	26	0	67
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	9	2	7	0	0	0	0	0	0	9	9	7	1	27	11	10	9	1	29
	RN0710	MELAS SINDROME	43	15	28	42	53	23	16	21	0	65	32	18	1	68	36	17	33	4	71
	RN0720	MERRF SINDROME	33	20	13	15	36	41	19	46	2	74	47	18	10	75	52	16	57	12	80
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	175	73	102	6	21	5	9	0	48	12	15	4	0	75	23	17	21	1	76
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	4	2	2	0	0	26	9	23	16	40	29	7	20	40	34	5	34	28	40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	14	7	7	7	0	4	10	0	40	9	11	3	0	41	20	14	13	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	42	48
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	23	12	11	0	9	0	0	0	1	2	2	1	0	8	3	3	2	0	15
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	7	2	5	14	0	0	0	0	0	8	7	7	0	21	9	6	7	3	21
	RN0880	EEC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	34	12	11	8	2	34	13	11	9	3	36
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	10	5	5	0	0	3	10	0	32	13	16	5	0	48	16	15	9	0	48
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	20	17	20	3	37	20	17	20	37	24	14	24	10	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	7	6	1	0	14	0	0	0	1	9	9	6	0	28	10	9	6	2	28
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	17	8	9	6	6	3	6	2	0	25	24	19	24	0	53	28	18	31	54
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	30	24	6	0	0	2	9	0	0	51	9	11	6	0	51	11	11	8	1
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	15	13	15	2	28
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	10	6	9	2	21

Tabella 12 (12/14)

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
	RN1100	SECKEL-SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	0	8	8	8
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	1	0	1	0	0	0	1	1	1	13	0	13	13	0	13	13	13	
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	2	1	1	0	0	0	0	0	0	17	17	17	0	33	17	17	0	
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	11	3	11	8	13	12	3	9	
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	1	1	0	0	0	0	8	8	8	17	0	17	17	17	24	0	24	
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	60	45	13	
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	8	5	5	4	18	11	6	20	
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	0	20	22	5	0	54	30	17	32	1	54	33	
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	5	2	3	0	0	0	0	0	0	15	17	2	0	36	15	17	3	
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	41	19	22	0	0	0	5	10	0	31	10	11	4	0	31	15	11	
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	17	10	7	6	0	0	1	1	0	3	8	12	3	1	41	11	13	
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	83	47	36	12	17	0	0	0	0	1	2	0	0	10	7	5	6	
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	522	270	252	0	57	22	17	17	0	77	26	17	24	0	77	29	17	
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	26	19	7	0	8	1	1	0	0	4	10	11	7	0	38	12	10	
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	8	6	2	25	0	7	12	2	0	38	8	11	4	0	38	13	11	
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	44	19	25	5	2	8	10	5	0	44	12	11	9	0	44	23	12	
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	14	9	14	0	28	18	5	14	
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	10	6	4	0	0	0	0	0	0	7	7	4	0	22	9	8	7	
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	3	1	2	0	0	10	14	0	0	30	13	12	7	3	30	14	11	
	RN1510	KLIFFEL-TRENAUNAY SINDROME DI	18	8	10	0	28	1	1	0	0	3	16	14	10	1	40	23	14	
	RN1530	LEOPARD SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	4	2	2	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	16	10	6	10	
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	3	0	3	
	RN1610	POEMS SINDROME	12	9	3	8	42	51	9	50	35	65	53	10	56	68	58	11	58	
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	7	3	4	0	0	11	17	0	0	39	13	16	6	0	39	17	18	
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	
	RN1700	SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	5	3	2	60	0	40	14	46	17	56	41	15	46	17	60	44	15	
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	

Tabella 12 (13/14)

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
	RN1750	WELL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	0	37	37	37		
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	18	9	8	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	ACROCEFALOSINDATILIA	1	1	0	0	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	26	0	26	26	26	
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	0	4	1	2	0	5	4	4	3	0	12	
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	135	102	33	0	4	0	0	0	3	2	6	1	0	53	7	7	5	0	53	
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	4	2	2	0	0	11	19	0	0	44	12	18	2	0	44	19	16	13	6	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	4	0	4	0	0	3	4	0	0	10	10	9	6	1	24	11	8	8	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	
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	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	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RNG050	ACONDROPLASIA	10	6	4	0	0	0	0	0	0	8	14	1	0	39	12	15	2	0	39	
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4	7	
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	7	4	7	3	11	
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	11	4	7	0	0	24	18	29	0	49	25	17	32	0	49	30	19	35	1	61
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	8	13	4	0	36	11	12	6	3	36	
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	14	39	24	9	20	14	39	
	RNG060	DISPLASIA CRANOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	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	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24	
	RNG060	LARSEN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	5	5	0	0	0	23	18	18	0	53	28	14	20	15	53	33	13	35	18	53
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	29	13	16	0	0	23	22	26	0	65	33	20	39	0	69	34	20	39	1	73
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	0	13	15	4	0	41	18	20	4	0	70
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	19	19	0	0	0	0	0	0	0	0	23	22	13	0	72	25	23	13	2	74

Tabella 12 (14/14)

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
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	31	22	9	6	0	1	4	0	0	25	4	6	2	0	25	9	7	0	29	
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	151	73	78	4	6	1	4	0	0	30	9	10	6	0	43	12	10	0	44	
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	58	33	25	7	2	1	6	0	0	37	11	10	8	0	38	13	10	1	38	
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	10	1	10	8	11
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	9	4	5	22	11	16	16	6	0	46	19	15	14	1	47	26	15	18	8	51

**LEGENDA**

COD CODICE ESENZIONE  
 DS DEVIAZIONE STANDARD  
 TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RIOMR  
 MIN/MAX RANGE  
 M/F SESSO  
 PT (%) PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO  
 NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009  
 NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011  
 E.R. (%) PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA

**Tabella 13.** Sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR al 31.12.11. Condizioni rare elencate in ordine alfabetico. Legenda a pagina 75 (1/14)

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
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	18	0	18	18	18		
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	167	58	109	13	4	4	0	0	35	5	7	1	0	35	13	10	11	0	51	
	RCG020	3-B-IDROSSI-STERIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	4	2	2	50	0	3	5	0	12	6	6	0	0	14	18	12	17	2	36	
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	10	0	10	10	10	10	
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	100	40	3	5	0	14	5	7	2	0	19	17	14	20	1	37	
	RN0010	ACALASIA	37	15	22	0	0	46	21	52	7	81	50	20	56	55	19	59	11	85		
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	0	50	36	1	36	35	37	44	4	43	48	4	48	42	53		
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	26	9	17	73	8	11	16	1	0	53	17	19	9	0	66	22	20	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	1	0	6	6	2	1	14	
	RNG050	ACONDROPLASIA	10	6	4	0	0	0	0	0	0	8	14	1	0	39	12	15	2	0	39	
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26	
	RN0280	ACRODISOSTOSI	2	1	1	0	0	7	7	7	0	13	30	17	30	14	47	31	16	31	15	47
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	22	21	1	36	77	20	14	21	4	62	24	16	25	4	62	29	20	28	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
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	6	12	1	16
	RFG010	AICARDI-GOUTERES SINDROME DI	2	1	1	0	100	1	0	1	1	1	1	0	1	2	7	1	7	6	7	
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	8	6	2	25	0	7	12	2	0	38	8	11	4	0	38	13	11	8	1	38
	RCG040	ALBINISMO	31	18	13	0	39	0	0	0	0	7	13	1	0	50	14	16	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	44	19	25	5	2	8	10	5	0	44	12	11	9	0	44	23	12	19	3	48
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	58	33	25	7	2	1	6	0	0	37	11	10	8	0	38	13	10	10	1	38
	RFG110	AMAUIOSI CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	17	15	11	3	45
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	404	242	162	15	50	53	19	58	0	84	56	16	59	7	86	58	15	61	7	89
	RFG050	AMIOFROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	2	2	0	0	100	17	1	17	16	19	19	1	19	18	20	20	1	20	19	20
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	172	81	91	9	1	5	9	2	0	55	7	10	3	0	55	20	16	14	1	68
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	37	15	37	3	72
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	0	48	48	48	48	49	0	49	49	49
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	2	1	1	50	0	15	11	15	4	25	36	32	36	4	69	51	18	51	32	69



Tabella 13 (2/14)

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
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	17	10	7	6	0	1	1	1	0	3	8	12	3	1	41	11	13	5	1	45
	RN0110	ANIRIDIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	14	1	0	30
	RN0190	ANO IMPERFORATO	29	16	13	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	2	3	0	0	10
	RDG020	ANITROMBINA DEFICIT DI	26	8	18	12	4	33	16	30	9	78	36	17	32	13	78	45	21	40	16	92
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTI	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	2
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	5	4	3	0	12	5	4	3	0	12
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	140	57	83	1	19	15	17	10	0	65	17	18	11	0	68	22	17	15	1	70
	RCG0080	ARTERIE A CELLULE GIGANTI	154	41	113	39	1	71	8	71	53	88	72	8	72	53	89	73	8	74	53	89
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	19	2	0	46	16	19	5	1	46
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	147	71	76	41	52	15	10	11	3	62	24	13	21	6	65	34	14	33	6	69
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	14	7	7	43	14	17	10	14	1	33	31	14	32	5	57	35	15	36	9	62
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	9	4	5	0	56	8	10	3	1	34	31	9	31	16	42	35	9	36	19	48
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	151	71	80	7	40	36	15	36	1	70	44	15	44	1	76	48	14	48	1	83
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	9	6	3	33	44	53	14	57	29	69	55	14	58	32	74	57	13	63	33	74
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17
	RC0130	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RN0210	ATRESIA BILIARE	19	10	9	11	21	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	17
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	3	0	3
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOSOFAGEA	34	18	16	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	3	2	0	0	13
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	15	7	8	0	7	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	12
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	2	1	1	0	50	55	1	55	54	56	57	2	57	55	59	59	3	59	56	62
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
1A	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	60	36	24	17	48	24	17	21	0	66	30	17	30	1	77	33	17	33	5	79
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	4	8	3	8	5	11
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	14	9	14	0	28	18	5	14	14	28
	RCG010	BARTER SINDROME DI	20	12	8	75	5	7	12	1	0	45	11	13	5	0	45	19	16	17	4	66
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	23	12	11	0	9	0	0	0	0	1	2	2	1	0	8	3	3	2	0	15
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	116	65	51	53	6	34	14	32	3	77	38	14	37	7	78	41	13	40	14	79
	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
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	11	4	7	64	9	8	9	5	0	30	12	13	5	0	40	17	12	11	1	40

Tabella 13 (3/14)

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
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	1	1	1	1	2	2	0	2	2	2	2
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	1	0	0	0	1	15	7	14	4	31	31
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	32	10	29	19	53	32	10	29	33	10	32	20	54
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	4	1	2	0	4	3	0	12	12	
	RF010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOM)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	3	0	3	12	0	12	12	12	
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTEASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	124	71	53	5	27	39	20	39	0	74	42	20	44	0	75	46	19	82
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	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	8	38
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	2	2	0	0	0	32	3	32	30	35	37	2	37	35	40	43	7	50
	RF020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	0	5	5	5	5	0	5	11	0	11	11	11
	RF060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	57	30	27	5	18	20	18	12	1	62	28	21	17	4	74	31	22	77
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	7	2	5	14	0	0	0	0	0	8	7	7	0	21	9	6	3	21
	RD0060	CHÉDIAC-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	41	0	41	41
	RF0280	CHERATOCONO	151	94	57	1	2	35	18	30	12	85	36	17	31	14	85	40	17	86
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	99	40	59	49	6	52	15	53	12	85	53	14	55	13	85	58	14	89
	RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	8	5	3	0	13	34	12	36	14	51	39	11	44	15	51	41	12	52
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7
	RCG040	CISTINURIA	50	27	23	72	2	19	13	18	0	56	25	15	26	1	56	38	16	69
	R.D030	CISTITE INTERSTIZIALE	45	5	40	9	31	43	16	41	15	76	48	15	46	21	76	52	15	81
	RCG050	CITRULLEMIA	12	7	5	75	33	7	14	1	0	39	7	14	1	0	39	12	13	39
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	28	8	27	18	44	29	9	27	20	48	33	12	51
	RI0050	COLANGIE PRIMITIVA SCLEROSANTE	69	36	33	48	9	35	16	35	1	68	38	16	39	3	68	47	16	82
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	6	5	1	0	33	0	0	0	1	0	0	0	0	1	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
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	7
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	1	65	34	32	66
	RCG010	CONN SINDROME DI	4	2	2	75	0	45	13	46	26	61	55	9	55	9	64	63	9	75

Tabella 13 (4/14)

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
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	78	14	64	36	4	45	16	44	7	75	48	16	48	7	77	53	15	52	21	81
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIALE	712	66	646	40	3	43	15	42	5	85	46	14	46	9	87	48	14	48	13	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	160	76	84	16	21	48	13	47	10	80	51	13	51	11	83	54	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	135	102	33	0	4	0	0	0	3	2	6	1	0	53	7	7	5	0	0	53
	RN0670	CR DU CHAT MALATTIA DEL	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	6	5	3	1	13	9	9	5	1	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	196	37	159	40	4	60	13	60	27	91	62	12	63	27	91	67	11	69	29	92
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	4	2	2	0	0	11	19	0	0	44	12	18	2	0	44	19	16	13	6	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
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	24	11	42	35	14	40	17	56
	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 ERPEIFORME	24	16	8	50	0	47	16	47	17	74	48	16	47	17	77	51	15	49	17	77
	RM0010	DERMATOMICOSI	73	24	49	32	3	33	23	34	1	82	33	23	35	2	82	40	19	42	3	83
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	32	15	9	14	5	34
	RCG160	DIGERGE SINDROME DI	33	17	16	0	15	0	1	0	0	3	3	4	1	0	15	7	5	6	0	18
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	20	14	39	24	9	20	14	39
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	2	1	1	0	50	10	6	10	4	17	16	12	16	4	27	29	1	29	27	30
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	9	9	12	1	0	25
1B	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	4	0	4	0	0	3	4	0	0	10	10	9	6	1	24	11	8	8	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	41	0	41	41	41
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	7	4	7	3	11
	RNG060	DISPLASIA SFONDILOMETAFISARIA	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	83	26	57	82	18	47	16	49	1	80	50	15	52	8	80	56	17	59	8	95

Tabella 13 (5/14)

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
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	1	0	1	0	0	60	0	60	0	61	0	61	61	73	0	73	73	73		
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	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	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10	
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	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 ALUNA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	0	16	16	16	21	0	21	21	21	
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINER)	52	25	27	6	2	26	16	22	0	59	34	17	37	0	60	37	16	40	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	10	6	4	20	0	1	1	0	0	3	3	5	1	0	16	9	6	8	1	17
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	12	4	8	8	0	22	14	19	3	44	32	16	29	10	59	42	18	44	10	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	41	36	5	7	5	9	13	4	0	54	12	14	5	0	55	19	15	16	2	57
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	28	27	1	50	7	4	3	3	0	13	5	4	4	1	21	10	8	8	1	32
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DE)	25	11	14	8	0	27	14	23	7	60	38	17	32	15	72	41	15	38	16	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	2	0	2	0	0	17	17	17	0	34	31	3	31	28	34	33	4	33	28	37
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MIT	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	2	1	1	100	50	66	8	66	58	75	76	0	76	76	76	77	1	77	77	78
	RN0880	EEC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	0	34	12	11	8	2	34	13	11	9	3	36
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	207	62	145	0	46	10	12	6	0	60	29	15	31	1	70	34	14	35	4	71
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	7	78	48	14	49	7	78	54	14	56	8	89
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	3	3	0	0	0	50	5	48	46	57	51	5	50	47	58	51	5	50	47	58
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	14	9	5	0	7	37	17	42	12	71	41	18	42	13	72	43	17	42	13	75
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	1	0	1	0	0	15	0	15	15	15	19	0	19	19	19	24	0	24	24	24
	RDG020	EMOFILIA A	663	635	28	0	16	2	8	0	0	65	15	17	8	0	74	36	19	37	0	96
	RDG020	EMOFILIA B	103	99	4	0	4	0	2	0	0	14	16	17	10	0	81	34	21	35	0	91
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	29	14	15	21	14	42	16	40	17	79	43	16	43	17	79	49	16	48	17	79
	RCG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	69	37	32	1	0	9	4	8	2	39	9	4	8	2	39	15	5	15	7	39
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	17	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	43	18	25	5	28	11	7	11	0	41	26	17	21	1	65	34	16	35	8	70

Tabella 13 (6/14)

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
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	6	1	6	5	7	
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	11	4	7	0	0	24	18	29	0	49	17	32	0	49	30	19	35	1	61	
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	9	21	14	4	14	9	21	12	17	9	40	
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	52	24	28	46	21	26	20	22	0	70	31	20	34	0	71	36	20	37	6	77
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	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	0	49	49	49	
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	52	6	51	43	61	53	7	53	44	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 V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINAT	14	5	9	7	0	35	19	37	0	68	40	15	37	19	72	43	15	41	20	76
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	3	2	1	33	0	30	9	32	18	39	30	8	32	18	39	35	12	41	18	45
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	79	35	44	0	5	4	10	0	0	61	29	20	28	0	79	36	21	36	2	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	7	4	3	0	14	0	0	0	0	6	4	4	6	0	15	9	4	10	4	16
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	52	18	34	0	4	6	12	0	0	52	29	17	28	2	67	37	18	37	6	71
1B	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	4	2	2	0	50	1	2	0	0	4	21	18	19	2	42	36	5	34	31	43
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	9	4	5	22	11	16	16	6	0	46	19	15	14	1	47	26	15	18	8	51
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	42	27	15	14	21	58	9	60	42	72	59	9	61	43	73	64	9	63	46	81
	RN0260	FOCOMELA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	29	49	37	9	32	29	50
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RCG060	GALATTOSEMIA	18	11	7	72	22	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	20	11	20	1	46
	RCG090	GALATOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	37	0	37	37	37
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	2	1	1	50	50	2	1	2	1	3	4	2	4	2	6	11	9	11	2	21
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	11	8	3	36	0	29	26	25	0	76	33	25	31	3	77	34	24	31	3	78
	RN0320	GASTROSCHISI	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	21	12	9	38	5	22	18	15	1	59	28	19	27	1	63	40	18	37	7	69
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	78	34	44	81	19	20	15	18	0	69	26	16	25	2	69	32	16	32	4	77
	RCG060	GLUCOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORLASI CHINASI	4	3	1	25	0	2	1	2	0	3	3	2	3	0	4	10	5	9	3	18
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 1	40	22	18	60	18	1	3	0	0	18	6	11	1	0	50	18	13	14	0	51
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	12	6	25

Tabella 13 (7/14)

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 2	34	18	16	38	24	26	18	22	0	59	35	20	39	0	65	44	21	47	0	77
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 3	16	8	8	62	44	1	2	0	0	7	5	8	2	0	32	17	14	16	1	46
	RCG060	GLUCOGENOSI TIPO 5	8	4	4	0	0	21	19	15	3	62	27	19	21	7	69	33	19	27	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	GLUCOGENO-SINTEASI 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	83	57	26	1	0	26	20	26	0	84	29	20	31	0	84	39	16	38	4	85
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	10	5	5	0	0	3	10	0	0	32	13	16	5	0	48	16	15	9	0	48
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	94	45	49	50	7	52	16	55	5	94	52	16	56	7	95	59	16	63	10	95
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	RNG060	HADU-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-STREIFF 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	8	4	4	0	0	1	4	0	0	11	2	4	0	0	11	4	3	3	0	11
	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	111	56	55	14	32	20	18	16	0	65	27	18	22	1	76	35	17	32	5	76
	RN0510	INCONTINENZA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	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	21	6	15	81	10	1	1	0	0	3	8	9	4	0	30	13	10	10	2	30
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	7	4	3	57	0	47	13	50	27	61	50	14	58	27	64	58	12	61	32	69
1A	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	0	11	12	6	0	32	12	12	6	2	32
	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	2	0	0	0	14	13	14	1	27	23	17	23	6	40	42	5	42	37	47
	RCG040	IPERFENILANINEMIA	603	310	293	41	11	0	0	0	0	0	1	4	0	0	38	11	11	8	0	54
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	8	1	0	18
	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	0	1	0	0	0	0	1	7	4	6	1	14
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	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	0	3	2	3	1	5	13	0	13	13	13
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	13	10	3	0	0	28	9	28	15	42	40	7	42	27	51	40	7	42	27	51
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	60	0	19	16	14	2	49	31	16	20	17	52	33	17	20	18	55

Tabella 13 (8/14)

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
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	8	13	4	0	36	11	12	6	3	36
	RN1480	IPOMELANOSI DI TITO	3	1	2	0	0	0	10	14	0	30	13	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	29	0	29	29	29
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	2	0	2	0	0	0	41	10	31	51	44	9	35	52	45	9	45	35	54
	RCG150	ISTOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	78	39	39	3	36	31	18	30	0	78	32	18	31	0	38	17	37	3	83
	RCG150	ISTOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	4	3	1	25	25	29	19	31	0	53	31	17	32	7	38	14	42	15	54
	RNG070	ITIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	0	13	15	4	0	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	9	6	3	0	33	0	0	0	0	8	6	8	0	16	12	7	12	1	20
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	7	6	1	0	14	0	0	0	0	9	9	6	0	28	10	9	6	2	28
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	20	16	4	45	0	16	7	16	0	33	23	10	20	14	28	12	24	15	60
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	17	8	9	6	6	3	6	2	0	25	24	19	24	0	28	18	31	3	54
	RC0040	KAWASAKI SINDROME DI	234	148	86	0	0	3	2	2	0	13	3	2	0	13	7	4	6	0	19
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	47	22	25	17	57	30	18	28	0	68	41	19	40	2	44	18	43	2	80
	RF0050	KENNEDY MALATTIA DI	6	5	1	67	0	43	15	44	20	69	54	11	56	41	61	13	61	41	80
	RF0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	81	81	0	26	2	14	17	13	0	65	20	17	19	0	26	17	26	0	67
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	36	25	49	53	6	52	46	55	5	53	51	61
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	18	8	10	0	28	1	0	0	3	16	14	10	1	40	23	14	24	3	45
	RF0010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	7	0	40	12	16	7	0	17	18	12	1	61
	RNG060	LARSEN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	52	26	26	83	56	3	8	1	0	39	5	8	2	0	9	9	7	0	40
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	24	10	14	25	8	3	4	1	0	16	9	8	7	0	26	15	28	6	50
	RN1530	LEOPARD SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	12	0	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	25	9	29	12	33
	RF0010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	19	17	18	1	40	20	16	18	2	30	16	36	3	44
	RF0010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	56	33	22	40	1	36	21	42	5	59
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	28	10	18	57	7	52	18	58	10	76	55	17	59	12	58	17	63	12	84
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	7	1	7	6	13	4	13	9	18
	RB0060	LINFOANGIOIOMIOMATOSI	3	0	3	67	33	36	6	40	28	42	37	6	41	28	39	8	41	28	47
	RN0050	LISSENCEFALIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	2	5	3	7

Tabella 13 (9/14)

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
	RCG040	LOWE SINDROME DI	4	4	0	50	25	1	2	0	0	5	3	2	4	1	6	5	4	4	1	10
	RA0030	LYME MALATTIA DI	17	5	12	0	0	13	15	6	1	64	13	15	6	1	64	13	15	7	1	64
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	0	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	MANNOSIDIOSI	6	4	2	100	33	2	1	3	0	4	14	6	15	4	21	30	9	27	20	44
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	522	270	252	0	57	22	17	17	0	77	26	17	24	0	77	29	17	29	1	79
	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	43	15	28	42	53	23	16	21	0	65	32	18	29	1	68	36	17	33	4	71
	RN0720	MERRF SINDROME	33	20	13	15	36	41	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	13	6	7	85	23	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	9
	RN0020	MICROCEFALIA	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	6	3	7	2	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
	RF0070	MIOFATIA CENTRAL CORE	1	1	0	0	100	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RF0070	MIOFATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RF0070	MIOFATIA CONGENITA DA DISPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	3	1	2	0	33	5	4	5	0	10	10	9	5	3	22	12	8	8	4	23
	RF0070	MIOFATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	3	2	1	33	0	23	9	28	10	32	34	4	34	29	39	41	6	40	35	49
	RF0070	MIOFATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RF0090	MIONONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	7	4	3	0	0	4	4	2	2	15	22	12	26	5	38	29	17	35	5	59
	RF0090	MIONONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	4	3	1	0	0	18	15	15	2	40	34	27	33	5	63	36	25	36	9	63
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	14	5	7	1	0	15	6	7	1	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
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	15	4	11	47	60	1	2	0	7	2	3	1	1	11	12	11	9	1	36	
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	76	38	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	5	11	2	27
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	9	5	4	78	22	3	3	1	0	12	5	3	4	2	12	14	7	17	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	1	0	1	1	1	1	2	0	2	2	2
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	0	37



Tabella 13 (10/14)

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
	RF0150	NARCOLESSIA	28	19	9	7	14	25	15	20	7	60	39	16	40	10	67	42	17	42	13	70
<b>1B</b>	RF040	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	517	239	278	0	1	3	9	0	0	69	13	15	6	0	73	20	17	13	0	77
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	7	5	2	14	29	24	17	24	0	51	35	21	34	8	71	42	17	36	15	72
	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	11	5	6	0	36	19	13	13	5	42	23	17	21	5	56	26	19	21	6	62
	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	5	4	1	40	20	14	12	10	1	31	17	12	14	1	32	20	13	19	1	37
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	30	24	6	0	0	2	9	0	0	51	9	11	6	0	51	11	11	8	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	13	6	7	100	8	19	16	18	0	55	23	16	26	0	55	32	13	32	2	56
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	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	5	5	0	0	0	23	18	18	0	53	28	14	20	15	53	33	13	35	18	53
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	29	13	16	0	0	23	22	26	0	65	33	20	39	0	69	34	20	39	1	73
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	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	4	2	2	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	16	10	6	10	2	2	17
	RF0100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	5	3	2	0	0	28	15	34	5	48	32	18	34	5	51	33	18	36	6	53
	RF0090	PARAMOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	4	3	1	50	0	18	19	8	5	50	29	16	26	13	52	41	11	42	29	53
	RF0040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	66	32	34	2	38	32	17	33	0	64	43	16	44	9	71	45	16	45	15	73
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	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
	RL0030	PEMFGO	163	75	88	61	0	52	15	52	16	85	52	14	53	16	85	56	14	56	18	89
	RL0050	PEMFGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	33	17	16	79	9	61	17	64	22	86	61	17	66	23	86	64	16	68	23	86
	RL0040	PEMFGOIDE BOLLOSO	233	106	127	42	1	73	15	77	6	99	74	13	77	34	99	76	12	78	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	4	2	2	0	0	26	9	23	16	40	29	7	27	20	40	34	5	34	28	40
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	15	13	15	2	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

Tabella 13 (11/14)

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
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RDG010	PRIMUM 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	21	0	21	0	21	48	0	48	48	48	
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	15	7	8	0	33	7	11	0	0	15	10	13	0	32	32	17	31	9	66	
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	65	0	65	0	65	66	0	66	66	66	
	RN1610	POEMS SINDROME	12	9	3	8	42	51	9	50	35	65	10	56	39	68	58	11	58	41	79	
	RN0430	POLAND SINDROME DI	26	16	10	0	0	11	16	0	0	49	19	17	0	60	21	17	20	0	60	
	RG0020	POLIANGIOMI MICROSCOPICA	76	36	40	51	5	59	14	63	25	89	14	63	25	89	63	12	65	30	89	
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	13	9	4	38	0	46	21	51	6	77	47	22	52	7	85	52	20	57	12	85
	RM0060	POLICONDRIE	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	5	2	3	0	0	26	18	13	11	58	29	18	20	11	60	32	19	24	13	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	4	1	3	0	0	20	8	24	6	26	20	8	24	6	26	35	17	39	9	53
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	31	0	31	31	41	0	41	41	41	41
	RM0020	POLIMIOSITE	48	12	36	50	2	53	17	53	16	87	54	17	55	16	88	57	15	58	22	89
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	124	90	34	52	8	54	16	57	4	87	57	16	58	4	87	60	16	63	5	88
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	19	15	4	5	21	38	18	33	7	70	38	18	35	7	70	47	14	43	21	75
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	14	5	9	0	7	35	13	37	7	58	36	14	39	7	58	39	16	39	8	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
<b>1B</b>	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 ERITROPOIETICA CONGENITA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	13	0	13	13	13
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	3	0	3	0	0	34	9	39	22	40	41	8	42	30	50	42	8	43	32	52
	RD0030	PORFORA DI HENOKH-SCHOENLEIN RICORRENTE	8	3	5	25	0	41	28	46	3	74	42	27	47	3	74	45	29	47	4	80
	RG0010	PORFORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	37	6	31	14	3	40	15	37	17	77	40	15	37	17	77	46	14	43	20	77
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	83	47	36	12	17	0	0	0	0	0	1	2	0	10	7	5	6	0	22	22
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	2	4	3	4	1	10	10
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	188	82	106	0	9	18	21	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	207	71	136	0	13	21	20	21	0	77	39	15	38	5	79	46	16	44	13	94
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	25	15	10	0	0	4	4	2	0	16	21	11	20	2	39	25	11	27	7	47
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	3	1	2	0	0	33	11	32	21	48	34	11	32	21	48	34	12	32	21	50
	RNG010	PSEUDODERMATITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	18	9	8	4	1	20	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	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	388	37	351	32	2	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18

Tabella 13 (12/14)

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
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	14	7	7	79	0	17	18	11	0	57	25	19	31	0	57	36	19	40	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	32	13	19	22	6	32	10	30	16	50	37	11	37	18	65	48	11	45	29	69
	RF0110	REINITE PIGMENTOSA	250	132	118	0	15	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	81
	RF0110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	22	33
	RB0020	RETINOBLASTOMA	11	5	6	0	18	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	5	6	1	0	19
	RF0110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	6
	RF0040	RETT SINDROME DI	81	1	80	6	31	1	1	1	0	10	6	7	3	1	30	13	9	12	1	40
	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	10	7	3	40	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	10	6	9	2	21
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOIROFICA	559	312	247	64	10	63	13	65	10	88	64	12	66	22	88	66	12	68	23	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	175	73	102	6	21	5	9	0	0	48	12	15	4	0	75	23	17	21	1	76
	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	109	60	49	6	18	19	19	13	0	71	28	19	27	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
	RF0040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	6	3	3	33	67	13	5	14	6	18	32	5	33	23	37	36	4	35	29	43
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	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	16	9	7	100	6	38	20	38	0	80	46	16	44	18	81	50	18	45	19	86
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	26	19	7	0	8	1	1	0	0	4	10	11	7	0	38	12	10	9	2	38
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	129	61	68	2	6	8	13	3	0	78	8	14	3	0	78	14	14	10	2	78
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	12	10	2	0	8	41	12	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	69
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANSEA	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	17	0	17	17	17	24	0	24	24	24
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	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	31	22	9	6	0	1	4	0	0	25	4	6	2	0	25	9	7	7	0	29

Tabella 13 (13/14)

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	
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	151	73	78	4	6	1	4	0	0	30	9	10	6	0	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	0	0	2	4	0	4	0	4
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERNIG-HOFFMAN)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA TIPO 2	4	3	1	0	25	1	0	1	1	4	4	4	2	1	11	6	7	2	2	1	17
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	5	4	1	0	0	1	1	0	4	4	2	3	2	7	5	3	5	2	5	2	10
	RN1200	SMITH-LEMLOPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	0	5
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	8	5	5	4	18	11	6	12	4	20	4	20
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	24	15	9	0	13	27	17	25	5	60	32	18	31	6	64	43	16	42	19	70	70
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	42	17	25	48	2	71	7	71	52	86	75	7	74	53	87	76	7	76	53	88	88
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	54	30	17	32	1	54	33	16	33	2	54	54
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	14	7	7	7	0	4	10	0	0	40	9	11	3	0	41	20	14	13	2	44	44
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	38	3	35	47	8	42	16	44	12	73	44	16	47	13	73	52	13	54	13	76	76
	RDG010	TALASSEMIE	463	216	247	36	2	7	12	1	0	59	8	14	1	0	69	32	14	33	0	77	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	55
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	474	237	237	4	59	22	16	18	1	78	46	17	48	4	82	52	18	53	4	93	93
	RCG040	TIROSIEMIA	8	5	3	50	13	1	1	0	0	3	2	2	2	0	7	22	13	24	0	39	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	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	56
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	12	5	0	49	34	21	32	0	75	37	19	39	3	78	78
	RN0680	TURNER SINDROME DI	129	1	128	64	0	3	7	0	0	39	7	8	6	0	51	13	10	12	0	53	53
	RFG110	USHER SINDROME DI	28	15	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	82	82
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	15	17	2	0	36	15	17	3	0	36	36
	RF0200	VITREORINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	8	6	2	0	25	14	19	5	0	58	16	21	6	0	59	18	20	8	0	59	59
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	5	3	2	60	0	40	14	46	17	56	41	15	46	17	60	44	15	49	22	64	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	48
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	465	185	280	1	8	6	15	0	0	76	29	19	27	0	80	42	20	41	3	90	90
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10
	RN1750	WELL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	37	0	37	37	37	37
	RF0140	WEST SINDROME DI	16	10	6	31	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	3	1	6	6
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	20	17	3	55	25	52	12	53	28	70	57	12	58	35	72	60	13	63	37	80	80
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	41	19	22	0	0	5	10	0	0	31	10	11	4	0	31	15	11	14	1	36	36

Tabella 13 (14/14)

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
	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	84	45	39	85	26	18	13	14	0	51	19	13	16	2	52	34	16	37	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-HIRSCHHORN SINDROME DI	9	2	7	0	0	0	0	0	0	0	9	9	7	1	27	11	10	9	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

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RIOMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009

NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011

**Tabella 14.** Sintesi dei principali dati raccolti dal RLoMR al 31.12.11. Condizioni rare elencate per numero decrescente di casi censiti. Legenda a pagina 89 (1/14)

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
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIALE	712	66	646	40	3	43	15	42	5	85	46	14	46	9	87	48	14	48	13	87
	RDG020	EMOFILIA A	663	635	28	0	16	2	8	0	0	65	15	17	8	0	74	36	19	37	0	96
	RCG040	IPERFENILANINEMIA	603	310	293	41	11	0	0	0	0	0	1	4	0	0	38	11	11	8	0	54
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	559	312	247	64	10	63	13	65	10	88	64	12	66	22	88	66	12	68	23	89
<b>1B</b>	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	542	257	285	1	13	23	23	23	0	78	40	17	39	0	79	48	17	46	2	88
	RNI320	MARFAN SINDROME DI	522	270	252	0	57	22	17	17	0	77	26	17	24	0	77	29	17	29	1	79
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	517	239	278	0	1	3	9	0	0	69	13	15	6	0	73	20	17	13	0	77
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	474	237	237	4	59	22	16	18	1	78	46	17	48	4	82	52	18	53	4	93
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	465	185	280	1	8	6	15	0	0	76	29	19	27	0	80	42	20	41	3	90
	RDG010	TALASSEMIE	463	216	247	36	2	7	12	1	0	59	8	14	1	0	69	32	14	33	0	77
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	404	242	162	15	50	53	19	58	0	84	56	16	59	7	86	58	15	61	7	89
	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA	388	37	351	32	2	7	2	8	0	11	8	1	8	1	11	10	2	10	2	18
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	250	132	118	0	15	24	17	18	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	81
<b>1B</b>	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	234	148	86	0	0	3	2	2	0	13	3	2	2	0	13	7	4	6	0	19
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	233	106	127	42	1	73	15	77	6	99	74	13	77	34	99	76	12	78	36	99
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	207	71	136	0	13	21	20	21	0	77	39	15	38	5	79	46	16	44	13	94
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	207	62	145	0	46	10	12	6	0	60	29	15	31	1	70	34	14	35	4	71
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	196	37	159	40	4	60	13	60	27	91	62	12	63	27	91	67	11	69	29	92
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	188	82	106	0	9	18	21	0	0	75	37	17	35	1	80	46	17	45	8	81
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	175	73	102	6	21	5	9	0	0	48	12	15	4	0	75	23	17	21	1	76
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	172	81	91	9	1	5	9	2	0	55	7	10	3	0	55	20	16	14	1	68
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	167	58	109	13	4	4	6	0	0	35	5	7	1	0	35	13	10	11	0	51
	RL0030	PEMFIGO	163	75	88	61	0	52	15	52	16	85	52	14	53	16	85	56	14	56	18	89
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	160	76	84	16	21	48	13	47	10	80	51	13	51	11	83	54	13	55	17	85
	RG0080	ARTERIE A CELLULE GIGANTI	154	41	113	39	1	71	8	71	53	88	72	8	72	53	89	73	8	74	53	89
	RF0280	CHERATOCONO	151	94	57	1	2	35	18	30	12	85	36	17	31	14	85	40	17	36	15	86
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	151	71	80	7	40	36	15	36	1	70	44	15	44	1	76	48	14	48	1	83
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	151	73	78	4	6	1	4	0	0	30	9	10	6	0	43	12	10	9	0	44
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	147	71	76	41	52	15	10	11	3	62	24	13	21	6	65	34	14	33	6	69
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	140	57	83	1	19	15	17	10	0	65	17	18	11	0	68	22	17	15	1	70

Tabella 14 (2/14)

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
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	135	102	33	0	4	0	0	0	3	2	6	1	0	53	7	7	5	0	53	
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	129	61	68	2	6	8	13	3	0	78	8	14	3	0	78	14	14	10	2	78
	RN0680	TURNER SINDROME DI	129	1	128	64	0	3	7	0	0	39	7	8	6	0	51	13	10	12	0	53
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	124	71	53	5	27	39	20	39	0	74	42	20	44	0	75	46	19	47	1	82
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	124	90	34	52	8	54	16	57	4	87	57	16	58	4	87	60	16	63	5	88
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	116	65	51	53	6	34	14	32	3	77	38	14	37	7	78	41	13	40	14	79
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	111	56	55	14	32	20	18	16	0	65	27	18	22	1	76	35	17	32	5	76
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	109	60	49	6	18	19	19	13	0	71	28	19	27	0	74	36	18	34	2	80
	RDG020	EMOFILIA B	103	99	4	0	4	0	2	0	0	14	16	17	10	0	81	34	21	35	0	91
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	99	40	59	49	6	52	15	53	12	85	53	14	55	13	85	58	14	60	21	89
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	94	45	49	50	7	52	16	55	5	94	52	16	56	7	95	59	16	63	10	95
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	84	45	39	85	26	18	13	14	0	51	19	13	16	2	52	34	16	37	2	62
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	83	57	26	1	0	26	20	26	0	84	29	20	31	0	84	39	16	38	4	85
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	83	26	57	82	18	47	16	49	1	80	50	15	52	8	80	56	17	59	8	95
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	83	47	36	12	17	0	0	0	0	0	1	2	0	0	10	7	5	6	0	22
	RF0040	RETT SINDROME DI	81	1	80	6	31	1	1	1	0	10	6	7	3	1	30	13	9	12	1	40
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	81	81	0	26	2	14	17	13	0	65	20	17	19	0	65	26	17	26	0	67
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	79	35	44	0	5	4	10	0	0	61	29	20	28	0	79	36	21	36	2	87
	RCG010	GITELMAN SINDROME DI	78	34	44	81	19	20	15	18	0	69	26	16	25	2	69	32	16	32	4	77
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	78	39	39	3	36	31	18	30	0	78	32	18	31	0	79	38	17	37	3	83
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	78	14	64	36	4	45	16	44	7	75	48	16	48	7	77	53	15	52	21	81
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	76	36	40	51	5	59	14	63	25	89	60	14	63	25	89	63	12	65	30	89
	RM0010	DERMATOMIOSITE	73	24	49	32	3	33	23	34	1	82	33	23	35	2	82	40	19	42	3	83
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	69	37	32	1	0	9	4	8	2	39	9	4	8	2	39	15	5	15	7	39
	RI0050	COLANGIE PRIMATIVA SCLEROSANTE	69	36	33	48	9	35	16	35	1	68	38	16	39	3	68	47	16	47	8	82
	RF0040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	66	32	34	2	38	32	17	33	0	64	43	16	44	9	71	45	16	45	15	73
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	60	36	24	17	48	24	17	21	0	66	30	17	30	1	77	33	17	33	5	79
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENIE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	58	33	25	7	2	1	6	0	0	37	11	10	8	0	38	13	10	10	1	38
	RF0060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	57	30	27	5	18	20	18	12	1	62	28	21	17	4	74	31	22	24	4	77
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	52	24	28	46	21	26	20	22	0	70	31	20	34	0	71	36	20	37	6	77
	RCG160	ACAMMAGLOBULINEMIA	52	47	5	0	50	3	6	1	0	41	5	8	3	0	41	20	11	18	2	53

Tabella 14 (3/14)

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
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	52	18	34	0	4	6	12	0	0	52	29	17	28	2	67	37	18	37	6	71
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	52	26	26	83	56	3	8	1	0	39	5	8	2	0	40	9	9	7	0	40
	RF0090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINER)	52	25	27	6	2	26	16	22	0	59	34	17	37	0	60	37	16	40	0	67
	RCG040	CISTINURIA	50	27	23	72	2	19	13	18	0	56	25	15	26	1	56	38	16	39	3	69
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	49	42	7	2	2	50	11	52	22	72	52	11	54	23	74	64	13	68	24	85
	RM0020	POLIMIOSITE	48	12	36	50	2	53	17	53	16	87	54	17	55	16	88	57	15	58	22	89
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	47	22	25	17	57	30	18	28	0	68	41	19	40	2	80	44	18	43	2	80
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	45	5	40	9	31	43	16	41	15	76	48	15	46	21	76	52	15	49	23	81
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	44	19	25	5	2	8	10	5	0	44	12	11	9	0	44	23	12	19	3	48
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	43	18	25	5	28	11	7	11	0	41	26	17	21	1	65	34	16	35	8	70
	RN0710	MELAS SINDROME	43	15	28	42	53	23	16	21	0	65	32	18	29	1	68	36	17	33	4	71
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	42	17	25	48	2	71	7	71	52	86	75	7	74	53	87	76	7	76	53	88
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	42	27	15	14	21	58	9	60	42	72	59	9	61	43	73	64	9	63	46	81
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	41	36	5	7	5	9	13	4	0	54	12	14	5	0	55	19	15	16	2	57
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	41	19	22	0	0	5	10	0	0	31	10	11	4	0	31	15	11	14	1	36
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	40	22	18	60	18	1	3	0	0	18	6	11	1	0	50	18	13	14	0	51
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	38	3	35	47	8	42	16	44	12	73	44	16	47	13	73	52	13	54	13	76
	RG0010	PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	37	6	31	14	3	40	15	37	17	77	40	15	37	17	77	46	14	43	20	77
	RI0010	ACALASIA	37	15	22	0	0	46	21	52	7	81	50	20	56	11	82	55	19	59	11	85
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	41	26	17	27	0	62	37	15	37	3	72
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	34	18	16	38	24	26	18	22	0	59	35	20	39	0	65	44	21	47	0	77
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOSOFAGEA	34	18	16	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	3	2	0	13
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	33	17	16	0	15	0	1	0	0	3	3	4	1	0	15	7	5	6	0	18
	RI0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	33	17	16	79	9	61	17	64	22	86	61	17	66	23	86	64	16	68	23	86
	RN0720	MERRF SINDROME	33	20	13	15	36	41	19	46	2	74	47	18	52	10	75	52	16	57	12	80
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	32	13	19	22	6	32	10	30	16	50	37	11	37	18	65	48	11	45	29	69
	RCG040	ALBINISMO	31	18	13	0	39	0	0	0	0	0	7	13	1	0	50	14	16	6	1	51
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	31	22	9	6	0	1	4	0	0	25	4	6	2	0	25	9	7	7	0	29
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	30	24	6	0	0	2	9	0	0	51	9	11	6	0	51	11	11	8	1	54
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	29	14	15	21	14	42	16	40	17	79	43	16	43	17	79	49	16	48	17	79
	RN0190	ANO IMPERFORATO	29	16	13	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	2	3	0	10



Tabella 14 (4/14)

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
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	29	13	16	0	0	23	22	26	0	65	33	20	39	0	69	34	20	39	1	73
	RF0150	NARCOLESSIA	28	19	9	7	14	25	15	20	7	60	39	16	40	10	67	42	17	42	13	70
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	28	27	1	50	7	4	3	3	0	13	5	4	4	1	21	10	8	8	1	32
	RF0110	USHER SINDROME DI	28	15	13	0	11	20	11	17	5	46	27	11	27	10	48	43	14	43	12	82
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	28	10	18	57	7	52	18	58	10	76	55	17	59	12	83	58	17	63	12	84
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	12	5	0	49	34	21	32	0	75	37	19	39	3	78
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATITICHE PRIMITIVE	26	9	17	73	8	11	16	1	0	53	17	19	9	0	66	22	20	13	0	74
	RDG020	ANTIROMBINA DEFICIT DI	26	8	18	12	4	33	16	30	9	78	36	17	32	13	78	45	21	40	16	92
	RN0430	POLAND SINDROME DI	26	16	10	0	0	11	16	0	0	49	19	17	17	0	60	21	17	20	0	60
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	26	19	7	0	8	1	1	0	0	4	10	11	7	0	38	12	10	9	2	38
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERETROPOIETICA	25	15	10	0	0	4	4	2	0	16	21	11	20	2	39	25	11	27	7	47
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DE	25	11	14	8	0	27	14	23	7	60	38	17	32	15	72	41	15	38	16	72
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	24	10	14	25	8	3	4	1	0	16	9	8	7	0	26	26	15	28	6	50
	RF0110	STARGARDT MALATTIA DI	24	15	9	0	13	27	17	25	5	60	32	18	31	6	64	43	16	42	19	70
	RL0020	DERMATITE ERPEIFORME	24	16	8	50	0	47	16	47	17	74	48	16	47	17	77	51	15	49	17	77
	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
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	23	12	11	0	9	0	0	0	0	1	2	2	1	0	8	3	3	2	0	15
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	22	21	1	36	77	20	14	21	4	62	24	16	25	4	62	29	20	28	4	69
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	21	6	15	81	10	1	1	0	0	3	8	9	4	0	30	13	10	10	2	30
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	21	12	9	38	5	22	18	15	1	59	28	19	27	1	63	40	18	37	7	69
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	21	21	0	76	38	2	1	2	0	4	4	1	4	2	8	12	5	11	2	27
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	20	17	3	55	25	52	12	53	28	70	57	12	58	35	72	60	13	63	37	80
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	20	16	4	45	0	16	7	16	0	33	23	10	20	14	59	28	12	24	15	60
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	12	8	75	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
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	20	10	10	25	0	23	13	20	4	60	37	16	38	6	60	40	15	43	14	61
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	19	15	4	5	21	38	18	33	7	70	38	18	35	7	70	47	14	43	21	75
	RN0210	ATRESIA BILIARE	19	10	9	11	21	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	17
	RNG070	ITTIOSI 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	72	22	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	20	11	20	1	46
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	18	8	10	0	28	1	1	0	0	3	16	14	10	1	40	23	14	24	3	45

Tabella 14 (5/14)

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
	RA0030	LYME MALATTIA DI	17	5	12	0	0	13	15	6	1	64	13	15	6	1	64	13	15	7	1	64
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIORPO 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
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	17	8	9	6	6	3	6	2	0	25	24	19	24	0	53	28	18	31	3	54
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	17	10	7	6	0	1	1	1	0	3	8	12	3	1	41	11	13	5	1	45
	RNG070	ITTIOSI 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 3	16	8	8	62	44	1	2	0	0	7	5	8	2	0	32	17	14	16	1	46
	RF0140	WEST SINDROME DI	16	10	6	31	0	1	1	1	0	4	1	1	1	0	4	3	2	3	1	6
	R0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	16	9	7	100	6	38	20	38	0	80	46	16	44	18	81	50	18	45	19	86
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	17	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	15	4	11	47	60	1	2	0	0	7	2	3	1	1	11	12	11	9	1	36
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	15	7	8	0	33	7	11	0	0	31	15	10	13	0	32	32	17	31	9	66
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	15	7	8	0	7	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	12
	RN0510	INCONTINENZA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	63	21	21	6	0	63
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	14	7	7	79	0	17	18	11	0	57	25	19	31	0	57	36	19	40	3	68
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	14	9	5	0	7	37	17	42	12	71	41	18	42	13	72	43	17	42	13	75
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	14	5	9	0	7	35	13	37	7	58	36	14	39	7	58	39	16	39	8	63
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATI	14	5	9	7	0	35	19	37	0	68	40	15	37	19	72	43	15	41	20	76
	RF040	ATASSIA EPISODICA	14	7	7	43	14	17	10	14	1	33	31	14	32	5	57	35	15	36	9	62
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	14	7	7	7	0	4	10	0	0	40	9	11	3	0	41	20	14	13	2	44
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA	13	6	7	85	23	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	3	1	0	9
	RCG040	OMOCISTINURIA	13	6	7	100	8	19	16	18	0	55	23	16	26	0	55	32	13	32	2	56
	RCG070	IPERTIGLICERIDEMIA FAMILIARE	13	10	3	0	0	28	9	28	15	42	40	7	42	27	51	40	7	42	27	51
	RF040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	13	6	7	0	62	2	2	1	0	5	4	2	3	2	9	10	4	10	3	17
	RG0030	POLIARTRITE NODOSA	13	9	4	38	0	46	21	51	6	77	47	22	52	7	85	52	20	57	12	85
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	54	30	17	32	1	54	33	16	33	2	54
	RCG050	ACIDURIA ARGININOSUCCINICA	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	9	0	53
	RCG050	CITRULINEMIA	12	7	5	75	33	7	14	1	0	39	7	14	1	0	39	12	13	6	1	39
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	12	10	2	0	8	41	12	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	69
	RF080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	12	4	8	8	0	22	14	19	3	44	32	16	29	10	59	42	18	44	10	74
	RN1610	FOEAS SINDROME	12	9	3	8	42	51	9	50	35	65	53	10	56	39	68	58	11	58	41	79

Tabella 14 (6/14)

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
	RB0020	RETINOBLASTOMA	11	5	6	0	18	2	3	1	0	9	2	3	1	0	9	5	6	1	0	19
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	1	0	3	9	7	5	2	24
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	11	4	7	64	9	8	9	5	0	30	12	13	5	0	40	17	12	11	1	40
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	11	5	6	0	36	19	13	13	5	42	23	17	21	5	56	26	19	21	6	62
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFLA	11	8	3	36	0	29	26	25	0	76	33	25	31	3	77	34	24	31	3	78
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	11	4	7	0	0	24	18	29	0	49	25	17	32	0	49	30	19	35	1	61
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	61	44	14	48	20	63
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	15	7	14	4	31
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	10	6	4	20	0	1	1	0	0	3	3	5	1	0	16	9	6	8	1	17
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	10	5	5	0	0	3	10	0	0	32	13	16	5	0	48	16	15	9	0	48
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	13	10	6	9	2	21
	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
	RNG050	ACONDROPLASIA	10	6	4	0	0	0	0	0	0	0	8	14	1	0	39	12	15	2	0	39
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	9	5	4	78	22	3	3	1	0	12	5	3	4	2	12	14	7	17	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
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	9	4	5	0	56	8	10	3	1	34	31	9	31	16	42	35	9	36	19	48
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	9	6	3	33	44	53	14	57	29	69	55	14	58	32	74	57	13	63	33	74
	RM0060	POLICONDRIE	9	2	7	89	11	55	8	55	37	68	56	8	56	40	69	60	4	61	53	69
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	9	6	3	0	33	0	0	0	0	1	8	6	8	0	16	12	7	12	1	20
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	9	2	7	0	0	0	0	0	0	0	9	9	7	1	27	11	10	9	1	29
	RNG010	PSEUDOERMAFRODISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	4	4	7	0	0	18	9	8	4	1	20
	RF0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	9	4	5	22	11	16	16	6	0	46	19	15	14	1	47	26	15	18	8	51
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	19	5	8	1	0	19	14	9	12	1	31
	RCG040	HIROSINEMIA	8	5	3	50	13	1	1	0	0	3	2	2	2	0	7	22	13	24	0	39
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	8	4	4	0	0	21	19	15	3	62	27	19	21	7	69	33	19	27	10	72
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	8	5	3	25	0	0	0	0	0	1	0	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
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	8	4	4	0	13	5	6	2	0	17	11	10	6	3	34	25	9	25	9	40
	RD0030	PORFIRA DI HENOKH-SCHOENLEIN RICORRENTE	8	3	5	25	0	41	28	46	3	74	42	27	47	3	74	45	29	47	4	80
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	8	4	4	50	0	55	14	61	32	72	61	9	64	46	72	63	9	67	47	74
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	8	6	2	0	25	14	19	5	0	58	16	21	6	0	59	18	20	8	0	59

Tabella 14 (7/14)

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
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	8	5	3	0	13	34	12	36	14	51	39	11	44	15	41	12	47	15	52	
	RF010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	7	0	40	12	16	7	0	17	18	12	1	61	
	RF010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	56	33	22	40	1	36	21	42	5	59	
	RF040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	8	2	6	50	50	12	8	10	2	28	25	10	24	11	42	35	14	40	17	56
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	8	4	4	0	0	1	4	0	0	11	2	4	0	0	4	3	3	0	11	
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	8	6	2	25	0	7	12	2	0	38	8	11	4	0	13	11	8	1	38	
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	7	5	2	14	29	24	17	24	0	51	35	21	34	8	42	17	36	15	72	
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	7	4	3	57	0	47	13	50	27	61	50	14	58	27	64	12	61	32	69	
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	7	4	3	0	14	21	25	3	0	61	38	21	36	7	42	22	40	7	74	
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	7	4	3	0	14	0	0	0	0	0	6	4	6	0	9	4	10	4	16	
	RF0270	COGAN SINDROME DI	7	3	4	29	14	28	8	27	18	44	29	9	27	20	33	12	27	21	51	
	RF090	MIOTONIA CONGENITA TIPO I (MALATTIA DI THOMSEN)	7	4	3	0	0	4	4	2	2	15	22	12	26	5	38	17	35	5	59	
	RN0320	GASTROSCICHI	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	7	2	5	14	0	0	0	0	0	0	8	7	7	0	9	6	7	3	21	
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	7	6	1	0	14	0	0	0	0	1	9	9	6	0	28	10	9	6	28	
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	7	3	4	0	0	11	17	0	0	39	13	16	6	0	17	18	8	1	45	
	RCG040	MANNOSIDOSI	6	4	2	100	33	2	1	3	0	4	14	6	15	4	30	9	27	20	44	
	RF040	SINDROME A TASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	6	3	3	33	67	13	5	14	6	18	32	5	33	23	36	4	35	29	43	
	RF050	KENNEDY MALATTIA DI	6	5	1	67	0	43	15	44	20	69	54	11	56	41	61	13	61	41	80	
	RF010	DISTROFIA DEI CONI	6	4	2	0	17	22	21	15	0	58	34	26	38	2	42	28	40	5	78	
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	32	10	29	19	53	32	10	29	20	33	10	32	20	54	
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	2	2	1	0	7	9	11	6	0	15	9	14	5	34	
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	6	5	1	0	33	0	0	0	0	1	0	0	0	0	2	2	1	1	5	
	RN0880	EEC SINDROME	6	4	2	0	0	7	13	0	0	34	12	11	8	2	13	11	9	3	36	
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	19	2	0	16	19	5	1	46	
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	0	8	13	4	0	11	12	6	3	36	
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	58	29	18	20	11	32	19	24	13	63	
	RCG040	IPERGLICEMIA NON CHETOTICA	5	2	3	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	8	1	0	18	
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	100	40	3	5	0	0	14	5	7	2	0	17	14	20	1	37	
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA	5	2	3	60	0	19	16	14	2	49	31	16	20	17	33	17	20	18	55	
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	5	4	1	40	20	14	12	10	1	31	17	12	14	1	20	13	19	1	37	

Tabella 14 (8/14)

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
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	1	0	1	0	1	2	1	2	1	5	5	2	6	3	7
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	5	4	1	0	0	1	1	1	0	4	4	2	3	2	7	5	3	5	2	10
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	5	3	2	0	0	28	15	34	5	48	32	18	34	5	51	33	18	36	6	53
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	17	15	11	3	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
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	5	2	3	0	0	23	20	14	8	62	36	16	38	17	62	37	16	39	19	63
	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
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	15	17	2	0	36	15	17	3	0	36
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	14	9	14	0	28	18	5	14	14	28
	RN1720	VOGT-KOYANAGH-HARADA SINDROME DI	5	3	2	60	0	40	14	46	17	56	41	15	46	17	60	44	15	49	22	64
	RNG040	C SINDROME	5	2	3	0	20	1	1	0	0	4	1	2	0	0	5	4	4	3	0	12
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	5	1	4	0	0	9	11	1	0	25	23	9	20	14	39	24	9	20	14	39
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	5	5	0	0	0	23	18	18	0	53	28	14	20	15	53	33	13	35	18	53
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	4	1	3	0	50	36	1	36	35	37	44	4	43	40	50	48	4	48	42	53
	RCG010	CONN SINDROME DI	4	2	2	75	0	45	13	46	26	61	55	9	55	43	64	63	9	64	50	75
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	4	2	2	50	0	3	5	0	0	12	6	6	6	0	14	18	12	17	2	36
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOMMUNE TIPO II	4	1	3	0	0	20	8	24	6	26	20	8	24	6	26	35	17	39	9	53
	RCG040	LOWE SINDROME DI	4	4	0	50	25	1	2	0	0	5	3	2	4	1	6	5	4	4	1	10
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	4	3	4	1	10
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	5	4	3	0	12	5	4	3	0	12
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	4	3	1	25	0	2	1	2	0	3	3	2	3	0	4	10	5	9	3	18
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	14	8	12	6	25
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	9	21	14	4	14	9	21	21	12	17	9	40
	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
<b>1B</b>	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	4	2	2	0	50	1	2	0	0	4	21	18	19	2	42	36	5	34	31	43
	RFG070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	4	1	3	0	75	20	11	17	8	36	39	5	38	34	48	42	5	42	36	48
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	19	17	18	1	40	20	16	18	2	40	30	16	36	3	44
	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
	RFG050	SMA TIPO 2	4	3	1	0	25	1	0	1	1	1	4	4	2	1	11	6	7	2	1	17

Tabella 14 (9/14)

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
	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 (MALATTIA DI BECKER)	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	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
	RN0020	MICROCEFALIA	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6	6	3	7	2	9
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	11	12	6	0	32	12	12	6	2	32
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	4	2	2	0	0	26	9	23	16	40	29	7	27	20	40	34	5	34	28	40
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	5	6	2	1	16	10	6	10	2	17
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	4	2	2	0	0	11	19	0	0	44	12	18	2	0	44	19	16	13	6	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	4	0	4	0	0	3	4	0	0	10	10	9	6	1	24	11	8	8	5	24
	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
	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
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLUCOSILAZIONE	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	9	9	12	1	0	25
	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
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	3	3	0	0	0	50	5	48	46	57	51	5	50	47	58	51	5	50	47	58
	RCG110	FORFIRIA VARIATA	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	FAITORE V LEIDEN OMOZIGOTE	3	2	1	33	0	30	9	32	18	39	30	8	32	18	39	35	12	41	18	45
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	3	1	2	0	0	33	11	32	21	48	34	11	32	21	48	34	12	32	21	50
	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	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	3	1	2	0	33	5	4	5	0	10	10	9	5	3	22	12	8	8	4	23
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	3	2	1	33	0	23	9	28	10	32	34	4	34	29	39	41	6	40	35	49
	RC0060	GOODPASTURE SINDROME DI	3	3	0	67	0	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68	49	23	62	17	68

Tabella 14 (10/14)

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
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	6	12	1	16
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	
	RN0110	ANIRIDIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	14	1	0	30	
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	3	0	3	
	RN0260	FOCOMELA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	49	36	9	32	9	32	29	50	
	RN0310	KLIPELL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	36	25	49	53	6	52	55	5	53	61	
	RN0640	AFLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	2	
	RN0670	CRIDU CHAT MALATTIA DEL	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	6	5	3	1	13	9	21	
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	45	13	40	62	
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	3	1	2	0	0	10	14	0	0	30	13	12	7	14	11	9	30	
	RCG040	BETA-CHEIOTOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	1	1	1	2	2	0	2	2	
	RCG040	IPERPROLINEMIA	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	13	0	13	13	
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	1	0	1	0	1	15	4	15	17	4	17	21	
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	7	1	7	6	8	12	4	12	15	4	15	19	
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	28	20	28	35	15	35	50	
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	1	0	0	0	7	6	7	0	13
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	4	2	4	15	2	15	17	
	RCG070	PERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	2	0	0	0	14	13	14	1	27	23	17	23	42	5	42	47	
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	2	0	2	0	0	41	10	41	31	51	44	9	44	45	9	45	54	
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	15	10	9	10	34	11	34	45	
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	2	1	1	50	0	15	11	15	4	25	36	32	36	51	18	51	69	
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	2	1	1	0	50	10	6	10	4	17	16	12	16	29	1	29	30	
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	2	1	1	0	0	8	8	8	0	16	27	12	27	30	9	30	39	
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	2	1	1	100	50	66	8	66	58	75	76	0	76	77	1	77	78	
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	64	33	32	33	34	32	34	66	
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	2	1	1	0	100	1	0	1	1	1	1	0	1	7	1	7	6	7
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	7	4	7	8	5	8	12	
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	2	1	1	50	50	2	1	2	1	3	4	2	4	11	9	11	2	21
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	2	1	1	0	50	55	1	55	54	56	57	2	57	59	3	59	62	
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	4	62	58	67	64	4	64	68	2	68	70	
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	2	2	0	0	100	17	1	17	16	19	19	1	19	20	1	20	19	20

Tabella 14 (11/14)

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
	RF0050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIH-HOFFMAN)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			
	RF0080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	2	56	53	58	62	8	54	70	
	RF0110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	22	33	
	RF0110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	3	4	3	0	3	3	4	6	0	6	6	
	RF0120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	2	0	2	0	0	17	17	17	0	34	31	3	31	28	34	33	4	33	28	37
1A	RF0140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	10	20	15	20	4	35	41	16	41	25	56
	RF0140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	2	2	0	0	0	35	2	35	33	36	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	R00380	LINFANGECTASIA INTESTINALE	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	7	1	7	6	8	13	4	13	9	18
	RN0050	LSSENCEFALIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	2	5	3	7
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	4	8	3	8	5	11
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	2	2	0	0	0	32	3	32	30	35	37	2	37	35	40	43	7	43	35	50
	RN0240	ERMAFRODISISMO VERO	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	5	6	1	6	5	7
	RN0280	ACROSISTOSI	2	1	1	0	0	7	7	7	0	13	30	17	30	14	47	31	16	31	15	47
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	3	6	4	6	1	10
	RN0500	CUITS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	1	3	2	3
	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
	RN1040	PFEFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	15	13	15	2	2	28
	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
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	1	6	4	7
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	7	4	7	3	11
	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	ATRANSFERRINEMIA 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 AUTOMMUNE 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
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTEASI DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0



Tabella 14 (12/14)

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
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINETIASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	0	37	37	37	
	RCG060	GLUCOGENO-SINETIASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	1	0	1	1	3	0	3	3	3	0	4	4	4	4
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	6
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	1	1	0	100	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	10	10	10	10
<b>1A</b>	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MIT	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	19	19	19
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	31	0	31	31	36	0	36	36	36	40	40	40	40	
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	27	0	27	27	27	37	37	37	37	
<b>1A</b>	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	0	48	48	48	49	49	49	49	
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	1	0	1	0	0	15	0	15	15	19	0	19	19	19	24	24	24	24	
<b>1B</b>	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	21	0	21	21	21	27	27	27	27	
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	7	0	7	7	7	13	13	13	13	
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	18	18	18	18	
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	2	2	2	
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	1	1	0	0	100	10	0	10	10	11	0	11	11	17	17	17	17	17	
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	0	50	50	50	50	50	50	50	
	RD0060	CHÉDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	0	29	29	29	41	41	41	41	
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	23	23	23	23	
	RDG010	PRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	21	0	21	21	21	48	48	48	48	
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	65	0	65	65	65	66	66	66	66	
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	13	0	13	13	31	0	31	31	31	34	34	34	34	
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	1	1	0	0	0	0	0	0	54	0	54	54	54	56	56	56	56	56	
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMY)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	3	0	3	3	3	12	12	12	12	
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	5	0	5	5	5	0	5	5	5	11	11	11	11	
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	1	1	1	1	
<b>1B</b>	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	7	0	7	7	7	10	10	10	10	
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED	1	0	1	100	0	0	0	0	0	5	0	5	5	7	7	7	7	7	
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	1	1	0	0	100	5	0	5	5	6	0	6	6	6	7	7	7	7	
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	1	1	0	0	0	19	0	19	19	20	0	20	20	20	20	20	20	20	
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	1	1	0	1	1	1	2	2	2	2	
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	0	16	16	16	21	21	21	21	
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	0	1	0	0	5	0	5	5	32	0	32	32	33	33	33	33	33	

Tabella 14 (13/14)

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
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	1	0	1	0	0	60	0	60	60	61	0	61	61	73	0	73	73	73
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STOMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	8	0	8	8	10	0	10	10	10
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	49	0	49	49	49	0	49	49	49
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	8	0	8	8	8
	RN0590	ERTIROTODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	8	0	8	8	10	0	10	10	10
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	29	0	29	29	29
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	32	0	32	32	32
	RN0790	AAARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	10	0	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
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	20	0	20	20	20
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	0	8	8	8
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	1	0	1	0	0	1	0	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	1	1	0	0	0	8	0	8	8	17	0	17	17	24	0	24	24	24
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	3	0	3	3	3
	RN1530	LEOPARD SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	1	0	1	1	2	0	2	2	3	0	3	3	3
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1700	SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RN1750	WELL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	0	23	23	26	0	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
	RNG040	HALLERMAN-STREFF SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	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
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11

Tabella 14 (14/14)

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
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	0	21	0	21	24	0	24	24	24	24
	RNG060	LARSEN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	0	3	0	3	4	0	4	4	4	4
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	7	0	7	0	7	8	0	8	8	8	8

<b>LEGENDA</b>	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RIOMR
M/F	SESSO
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
DS	DEVIAZIONE STANDARD
MIN/MAX	RANGE
NOTA 1A	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
NOTA 1B	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011



## 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 16.12.2012
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 2011. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 16.12.2012

