



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 MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO N. 1
2013

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:

LAURA BOTTANELLI, ERICA DAINA, SARA GAMBA

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

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

Prima edizione: Dicembre 2013

Aggiornamenti: Gennaio 2014

Febbraio 2014

Aprile 2014

INDICE

1. Introduzione	2
1.1. Le Malattie Rare	2
1.2. La Rete Nazionale per le Malattie Rare	2
1.3. La Rete per le Malattie Rare della Lombardia	3
1.4. Il Registro Lombardo delle Malattie Rare	3
1.5. Malattie Rare Sorvegliate dalla Rete e dal Registro	4
2. Rapporti Periodici del Registro Lombardo delle Malattie Rare	7
2.1. Introduzione	7
2.2. Protocollo di Validazione dei Dati del Registro	7
2.3. Analisi delle non conformità	9
2.4. Protocollo per il conteggio dei casi di Malattia Rara	10
3. Analisi dei Dati	12
3.1. Dati Archiviati nel Registro	12
3.2. Attività di Censimento Svolta dai Presidi	14
3.3. Malati Rari Censiti e Malattie Rare Censite	52
4. Distribuzione delle Malattie Rare Sorvegliate in Lombardia	85
4.1. Introduzione	85
4.2. Flusso Amministrativo delle Esenzioni	85
4.3. Record Linkage	85
4.4. Analisi della Distribuzione delle Malattie Rare in Lombardia	87
5. Recapiti del Centro di Coordinamento	160
6. Bibliografia	161

1. INTRODUZIONE

1.1 LE MALATTIE RARE

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

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

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

1.2 LA RETE NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE

In Italia, le malattie rare sono state indicate tra le priorità di sanità pubblica a partire dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000.² Specifiche iniziative di tutela, nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale,³ sono state introdotte dal decreto ministeriale 279/2001 che ha istituito la *Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare* e l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie (esenzione dal ticket) per un primo gruppo di malattie rare.⁴

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

La Rete nazionale si compone di Presidi di riferimento e 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.

1.3 LA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

La Rete per le malattie rare della Lombardia è attualmente costituita da 34 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'IRCCS - 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.⁵

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 1.1.

Per le seguenti condizioni ultra-rare, con pochi casi descritti nella letteratura internazionale, non sono stati individuati dei Presidi di riferimento nel territorio regionale al 30 giugno 2013: *sindrome di Chiray Foix* (RN0070), *sindrome di Filippi* (RN0380), *sequenza sirenomelica* (RN0440), *sindrome cerebro-costomandibolare* (RN0450), *sindrome femoro-facciale* (RN0460), *sindrome Rieger* (RN1050) e *sindrome di Levy-Hollister* (RN1540).

1.4 IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

La Lombardia ha attivato un proprio registro, il *Registro Lombardo Malattie Rare* (ReLMaR) 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 moduli elettronici (la scheda di diagnosi e la versione informatica del piano terapeutico).

La gestione dei dati del ReLMaR è uno dei compiti del Centro di Coordinamento che provvede alla loro validazione ed analisi, alla produzione di rapporti e all'invio del *dataset condiviso* (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) ⁶ all'Istituto Superiore di Sanità.

Il ReLMaR 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.

1.5 MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia, attualmente, un primo gruppo di condizioni indicate nell'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001.⁴

Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra 0 oppure alla cifra 1 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 30 giugno 2013, sono uniformemente riconosciute 638 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 638 malattie rare, 3 non sono attualmente sorvegliate dal ReLMaR: la *sprue celiaca* (RI0060) e la *sindrome di Down* (RN0660) in quanto la normativa regionale (*DGR n. VII/10125 del 06/08/2002*) consente la certificazione a tutte le strutture abilitate al rilascio delle esenzioni per le patologie e condizioni croniche e invalidanti; 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.⁷ Va considerato inoltre che la *sprue celiaca*, pur essendo identificata da un codice di malattia rara, non ha una prevalenza nella popolazione minore o uguale a 1 caso ogni 2.000 abitanti.

Tabella 1.1. Presidi della Rete per 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 al 30 giugno 2013.

PRESIDIO DI RIFERIMENTO	DGR 7/7328	DGR 7/10125		DGR 7/20784			DGR 8/3069			DGR 8/8884			Decr. DG Sanità			DGR 9/3014			DGR 9/4814				
	11-dic-01	06-ago-02		16-feb-05			01-ago-06			20-gen-09			01-giu-11			15-feb-12			06-feb-13				
	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	51	33	1	83	8	0	91	0	1	90	0	0	90	3	1	92	0	0	92	0	1	91	
FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO	54	53	9	98	4	0	102	5	3	104	1	0	105	5	0	110	0	0	110	7	0	117	
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO	157	79	16	220	riorganizzazione degli Enti - continua con nuovo assetto																		
IRCCS OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO	62	129	0	191																			
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO (PRESIDI OSPEDALIERI BUZZI E C.T.O.)					20	18	1	37	0	0	37	5	0	42	2	0	44	0	0	44	0	0	44
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO					291	0	8	283	0	24	259	8	3	264	0	1	263	0	1	262	0	1	262
AO OSPEDALE DI CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE					25	13	0	38	0	1	37	0	0	37	1	0	38	3	2	39	0	1	38
AO SANT'ANTONIO ABATE DI GALLARATE					5	0	1	4	0	0	4	0	0	4	0	0	4	0	0	4	0	0	4
AO OSPEDALE DI CIRCOLO DI BUSTO ARSIZIO					13	3	0	16	0	4	12	0	0	12	3	0	15	0	0	15	0	1	14
AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	121	74	2	193	2	0	195	2	2	195	0	0	195	0	0	195	1	0	196	10	0	206	
AO ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA					10	0	0	10	0	1	9	0	0	9	4	0	13	0	0	13	0	0	13
AO OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA					2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2
AO SANT'ANNA DI COMO					15	0	1	14	0	0	14	2	0	16	0	0	16	15	0	31	15	0	31
AO OSPEDALE DI LECCO					31	1	0	32	22	2	52	16	0	68	0	0	68	0	0	68	0	0	68
AO PAPA GIOVANNI XXIII DI BERGAMO (ex AO OSPEDALI RIUNITI DI BERGAMO)	41	10	3	48	40	0	88	1	2	87	0	0	87	0	1	86	0	0	86	1	0	87	
AO CARLO POMA DI MANTOVA					6	0	0	6	0	0	6	4	0	10	0	0	10	1	0	11	3	0	14
AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO	110	6	0	116	0	38	78	0	2	76	23	0	99	10	8	101	0	0	101	0	0	101	
AO OSPEDALE NIGUARDA CA' GRANDA	61	38	16	83	6	0	89	26	2	113	5	3	115	3	10	108	0	0	108	1	0	109	
AO SAN PAOLO - POLO UNIVERSITARIO	108	49	46	111	0	8	103	0	2	101	1	0	102	7	0	109	6	0	115	0	0	115	
AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI					14	0	0	14	0	0	14	3	0	17	0	0	17	0	0	17	0	1	16
AO OSPEDALE SAN CARLO BORROMEO					18	0	0	18	0	0	18	0	0	18	5	0	23	0	0	23	10	0	33
AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO					36	0	1	35	1	0	36	4	0	40	0	0	40	0	0	40	0	0	40
AO GUIDO SALVINI DI GARBAGNATE MILANESE					3	0	0	3	0	0	3	1	0	4	0	0	4	1	0	5	1	0	5
AO SAN GERARDO DI MONZA	112	7	29	90	13	3	100	1	2	99	0	0	99	102	0	201	2	0	203	2	0	205	
IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO					13	3	0	16	0	0	16	0	0	16	0	0	16	2	0	18	2	0	18
IRCCS FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI (IST. SCIENTIFICO DI VIA BOEZIO, PAVIA)					1	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1
IRCCS EUGENIO MEDEA - ASSOCIAZIONE LA NOSTRA FAMIGLIA DI BOSISIO PARINI					14	12	0	26	1	0	27	0	0	27	0	0	27	0	0	27	0	0	27
IRCCS FONDAZIONE ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO	91	4	15	80	0	2	78	1	2	77	0	0	77	0	0	77	0	0	77	2	1	78	
OSPEDALE SAN GIUSEPPE					9	1	0	10	0	0	10	0	1	9	0	0	9	6	0	15	0	0	15
IRCCS SAN RAFFAELE	160	2	22	140	0	0	140	0	2	138	3	3	138	1	0	139	0	0	139	0	0	139	
IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO					48	0	0	48	0	1	47	0	0	47	2	0	49	0	0	49	0	0	49
CENTRO CLINICO NEMO - FONDAZIONE SERENA ONLUS					8	0	0	8	0	0	8	0	0	8	0	0	8	0	0	8	0	0	8
IRCCS POLICLINICO SAN DONATO					2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2
AO FATEBENEFRAELLI OFTALMICO					17																		
FONDAZIONE POLIAMBULANZA					1																		

DGR = DELIBERA DELLA GIUNTA REGIONALE DELLA LOMBARDIA; DECR. = DECRETO; DG = DIREZIONE GENERALE; A = NUMERO DI MALATTIE RARE/GRUPPI DI MALATTIE RARE (CODICI DI ESENZIONE) ATTRIBUITI AL PRESIDIO; R = NUMERO DI CODICI DI ESENZIONE REVOCATI; TOT = NUMERO DI CODICI ESENZIONE 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.

2. RAPPORTI PERIODICI DEL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

2.1 INTRODUZIONE

I rapporti del ReLMaR 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 della Rete Regionale Lombarda per le Malattie Rare (<http://malattierare.marionegri.it>). Il presente rapporto illustra i dati archiviati e validati al 30 giugno 2013.

Il ReLMaR rappresenta uno strumento importante per il monitoraggio delle malattie rare e, potenzialmente, per lo studio della loro epidemiologia. La qualità dei dati è determinata da due proprietà principali:

1. Accuratezza: misura il grado di corrispondenza tra i valori ottenuti nella rilevazione e i valori reali della caratteristica nei singoli individui.⁸
2. Completezza: misura la capacità del processo di fornire un quadro informativo esaustivo del fenomeno oggetto di interesse. La completezza dei dati è valutata attraverso l'analisi di due dimensioni: una relativa ai singoli casi e una relativa alla popolazione oggetto di studio. Per il singolo caso registrato, la completezza si riferisce al grado di compilazione delle variabili. Relativamente alla popolazione oggetto di studio, per completezza si intende la registrazione di tutti i casi diagnosticati, ossia l'esaustività e la capacità del registro di includere tutti i casi appartenenti alla suddetta popolazione.⁸

Per garantire la qualità dei dati è stato redatto, a cura del Centro di Coordinamento, un protocollo di validazione (proposto di seguito) volto ad evitare di trascinare eventuali errori di inserimento nelle successive analisi.

2.2 PROTOCOLLO DI VALIDAZIONE DEI DATI DEL REGISTRO

La validazione dei dati del Registro viene eseguita prima di iniziare l'analisi vera e propria. L'obiettivo è individuare i dati poco accurati e incompleti e migliorare la qualità dell'analisi stessa.

Le schede di diagnosi che non superano il protocollo di validazione vengono inserite in una *black list*, con una nota sul motivo dell'invalidazione.

La *black list* serve per tenere traccia delle schede non validabili e permetterne così la segnalazione agli specialisti per una loro rivalutazione.

Il protocollo è suddiviso in tre parti:

1. Controllo della completezza dei dati delle Schede di Diagnosi

(Il controllo viene eseguito su tutte le schede archiviate nel Registro)

a. Controllo di presenza dei dati obbligatori:

- Ente di prima diagnosi: il dato è obbligatorio per tutte le schede archiviate dal 1° gennaio 2010.
- Screening neonatale: non può essere nullo. Il dato è obbligatorio per tutte le schede archiviate dal 1° gennaio 2010.
- Denominazione della patologia.
- Comune di residenza.

b. Controllo dei *check-box* della modalità della diagnosi: almeno un *check-box* deve essere selezionato (*Dati clinici, Esami strumentali, Indagini di laboratorio*).

c. Controllo dei *check-box* delle *Indagini di laboratorio*: se selezionato è obbligatorio specificare almeno una delle modalità di indagine.

Terminato il controllo di completezza, le schede archiviate che non hanno soddisfatto i requisiti sono inserite in *black list*, con la motivazione di non validità e successivamente segnalate allo specialista.

2. Controllo delle schede di diagnosi non validabili

(Il controllo viene eseguito su tutte le schede inserite nel Registro e non segnalate in black list al punto precedente)

Sono inserite in *black list* con la motivazione di non validità, ma non vengono segnalate allo specialista:

- a. Schede di diagnosi aperte (non ancora firmate elettronicamente).
- b. Schede di diagnosi rettificate (si considera solo la scheda rettificante).
- c. Schede di diagnosi invalidate.
- d. Schede con diagnosi di patologia non censita dal Registro:
 - I. Sindrome di Down (RN0660)
 - II. Sprue celiaca (RI0060)

3. Controllo della validità dei dati delle schede di diagnosi

(Il controllo viene eseguito sulle schede di diagnosi archiviate, non rettificate, non invalidate e non inserite in black list nei punti precedenti)

- a. Controllo formale del codice fiscale.
- b. Controllo di congruenza della data di nascita del paziente con quella estrapolata dal codice fiscale.

- c. Controllo della congruenza tra: data di nascita del paziente, data di esordio della patologia e data di diagnosi della patologia (data di nascita \leq data di esordio \leq data di diagnosi).
- d. Altro (schede contenenti informazioni congruenti per forma, ma non valide per contenuto = schede test).
- e. Schede di diagnosi duplicate (relative allo stesso paziente, con la stessa malattia rara e inserito dallo stesso Presidio).

Le schede di diagnosi che non soddisfano i requisiti illustrati vengono inserite in *black list* con la motivazione di non validità e, ad esclusione delle schede di diagnosi duplicate e delle schede test, successivamente segnalate allo specialista.

Al termine dell'esecuzione del protocollo di validazione dei dati, si ottengono le schede di diagnosi Archivate e Validate da analizzare.

2.3 ANALISI DELLE NON CONFORMITÀ

Le schede di diagnosi non conformi ai requisiti del protocollo di validazione sono inserite in *black list* e, successivamente, vengono segnalate agli specialisti che le hanno inserite. Le segnalazioni vengono illustrate nei rapporti del ReLMaR predisposti per ogni Presidio.

In tabella 2.1 sono riportate tutte le schede inserite in *black list* al termine della validazione, raggruppate per note di non conformità al 30 giugno 2013. Una scheda di diagnosi inserita in *black list* può avere contemporaneamente più di una nota.

Tabella 2.1. Schede di diagnosi inserite in *black list*, raggruppate per nota di non conformità, al 30 giugno 2013.

Nota di non conformità	Totale Schede
Accoppiamento anomalo tra codice di esenzione e descrizione della patologia	3
Codice fiscale formalmente errato	98
Codice fiscale formalmente errato; incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estrapolata dal codice fiscale	28
Codice fiscale formalmente errato; incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estrapolata dal codice fiscale; incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia e la data di diagnosi	1
Incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estrapolata dal codice fiscale	84
Incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estrapolata dal codice fiscale; incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia e la data di diagnosi	5
Incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia e la data di diagnosi	87
Manca l'informazione relativa all'eventuale screening neonatale; manca l'informazione relativa all'Ente di prima diagnosi	1
Manca l'informazione relativa all'eventuale screening neonatale; manca l'informazione relativa all'Ente di prima diagnosi; specificare almeno una metodica di laboratorio	1
Manca la specifica di almeno una modalità di diagnosi (clinica, di laboratorio, strumentale)	1
Mancano i dati del comune di domicilio dell'assistito	1
Patologia non censita: sindrome di Down	3
Patologia non censita: sprue celiaca	1
Scheda duplicata (paziente, patologia e Presidio corrispondenti)	750
Scheda test	4
Totale	1.068

2.4 PROTOCOLLO PER IL CONTEGGIO DEI CASI DI MALATTIA RARA

A partire dalle schede di diagnosi Archivate e Validate, sono stati ricavati i casi di malattia rara del ReLMaR. Per meglio capire i passaggi bisogna tener presente il concetto di caso: caso = paziente + malattia rara, ovvero, un caso corrisponde ad un paziente con la relativa malattia rara. Un paziente può essere affetto da più di una malattia rara.

Il protocollo prevede due passaggi:

1. Valutazione dei casi doppi segnalati da Presidi diversi (schede relative allo stesso paziente, con la stessa malattia rara). Ai fini dell'analisi si considera solo la scheda con la data di certificazione più recente.
2. Analisi delle segnalazioni relative allo stesso paziente (schede relative allo stesso paziente, con diverse malattie rare). Nel caso di affinamento diagnostico, viene considerata solo la scheda con la data di certificazione più recente. Nel caso di patologie plurime, vengono considerate tutte le schede.

Naturalmente, ai fini della valutazione dell'attività dei diversi Presidi, si considerano tutte le schede.

3. ANALISI DEI DATI

3.1 DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO

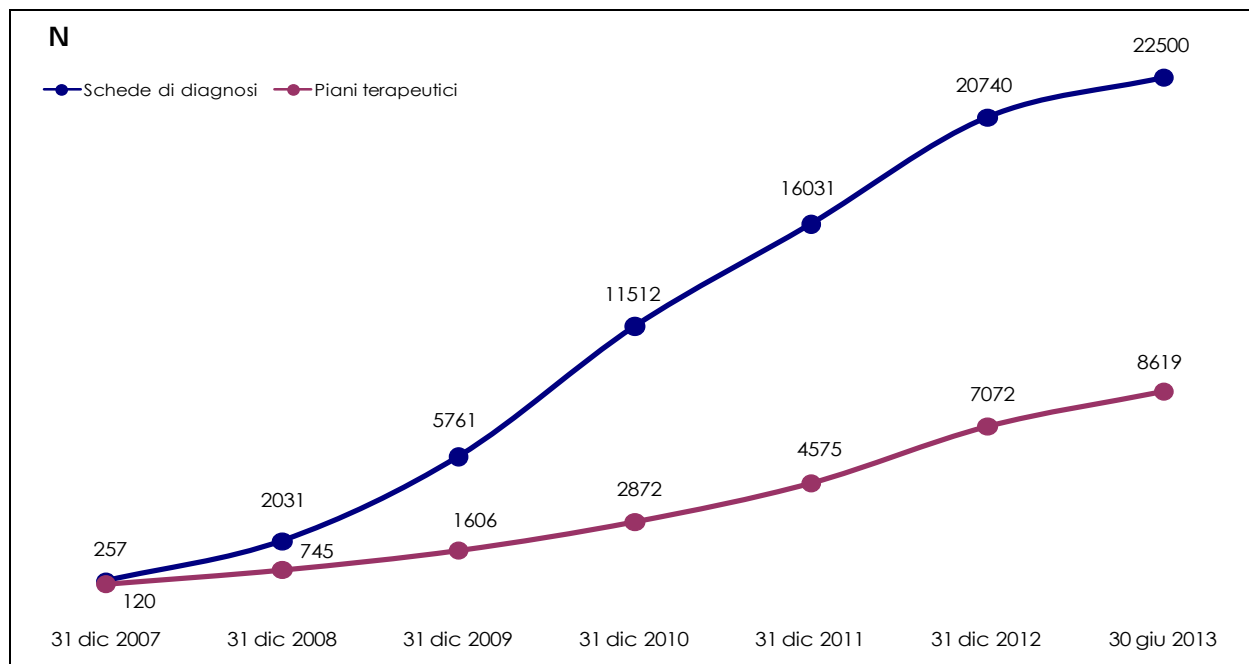
Al 30 giugno 2013, il ReLMaR contiene 22.500 schede di diagnosi e 8.619 piani terapeutici, *archiviati e validati*.

L'attività di censimento del primo semestre 2013 è leggermente diminuita, rispetto all'attività del secondo semestre 2012, per quanto riguarda le schede di diagnosi. Per quanto riguarda i piani terapeutici si registra un incremento rispetto al semestre precedente (tabella 3.1 e figura 3.1).

Tabella 3.1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, dall'introduzione dell'applicativo web-based Sistema Malattie Rare al 30 giugno 2013.

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	1.139	273	393
1 lug 2008	31 dic 2008	892	2.031	352	745
1 gen 2009	30 giu 2009	2.035	4.066	459	1.204
1 lug 2009	31 dic 2009	1.695	5.761	402	1.606
1 gen 2010	30 giu 2010	3.218	8.979	604	2.210
1 lug 2010	31 dic 2010	2.533	11.512	662	2.872
1 gen 2011	30 giu 2011	2.176	13.688	827	3.699
1 lug 2011	31 dic 2011	2.343	16.031	876	4.575
1 gen 2012	30 giu 2012	2.343	18.374	1.211	5.786
1 lug 2012	31 dic 2012	2.366	20.740	1.286	7.072
1 gen 2013	30 giu 2013	1.760	22.500	1.547	8.619

Figura 3.1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, al 30 giugno 2013.



3.2 ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDII

L'attività di censimento *web-based* svolta al 30 giugno 2013 dagli specialisti dei Presidi della Rete per le malattie Rare della Lombardia, è descritta in tabella 3.2 e nelle figure 3.2a e 3.2b (numero complessivo di schede di diagnosi e di piani terapeutici *archiviati* e *validati* da ciascun Presidio). In tabella 3.3 sono riportate le schede archiviate e validate da ciascuna Presidio divise per l'anno di archiviazione, mentre in tabella 3.4 l'attività di censimento è dettagliata per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate.

Al 30 giugno 2013 l'applicativo Sistema Malattie Rare (SMR) è stato utilizzato con successo da 448 specialisti della Rete Regionale. Ad eccezione dell'AO Fatebenefratelli Oftalmico e della Fondazione Poliambulanza, il cui ingresso nella Rete è stato deliberato il 6 febbraio 2013⁵ e dell'IRCCS Policlinico San Donato, tutti i Presidi hanno contribuito al censimento dei casi di malattia rara. Bisogna tuttavia segnalare che dal secondo semestre del 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 1.1). Anche il *range* di prevalenza (numero di casi nella popolazione) delle malattie rare è molto ampio; il ReLMaR 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 meno numerose.

Venendo ai piani terapeutici, questi raccolgono informazioni riguardo i farmaci prescritti per il trattamento della malattia rara e delle sue eventuali complicanze e devono essere sostituiti da un nuovo piano in occasione di una modifica della terapia o dopo un anno dalla loro compilazione; un caso di malattia rara censito nel ReLMaR può quindi essere associato a più piani terapeutici, ma anche a nessun piano terapeutico se tale patologia non si giova di alcun trattamento farmacologico.

Tabella 3.2. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati* e *validati*, per ciascun Presidio e, tra parentesi, numero di piani terapeutici attivi dal'1 luglio 2012.

Cod = codice del Presidio; PT = piani terapeutici; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera; * = applicativo SMS non ancora attivato.

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT (PT attivi)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	MI	6	3 (0)
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	2.022	645 (242)
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	2.040	364 (92)
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	6.003	1.822 (620)
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	137	106 (14)
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	132	175 (26)
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	140	67 (13)
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	2.769	864 (332)
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	81	28 (2)
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	489	6 (0)
11	AO Sant'Anna di Como	CO	65	34 (7)
12	AO Ospedale di Lecco	LC	373	141 (16)
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	BG	711	361 (116)
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	89	33 (7)
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	648	221 (34)
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	1.029	520 (149)
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	181	29 (15)
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1.615	440 (31)
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	56	48 (9)
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	195	158 (17)
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	438	50 (29)
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	16	0 (0)
23	AO San Gerardo di Monza	MB	1.401	1.403 (318)
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	134	136 (5)
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	177	141 (47)
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	103	31 (0)
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	216	15 (6)
28	Ospedale San Giuseppe	MI	75	0 (0)
29	IRCCS San Raffaele	MI	664	267 (71)
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	205	71 (37)
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	290	440 (112)
32	IRCCS Policlinico San Donato *	MI	-	- (-)
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico *	MI	-	- (-)
34	Fondazione Poliambulanza *	BS	-	- (-)
Totale			22.500	8.619 (2.367)

Figura 3.2a. Schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati* e *validati*, per i presidi dall'1 al 17 (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.2).

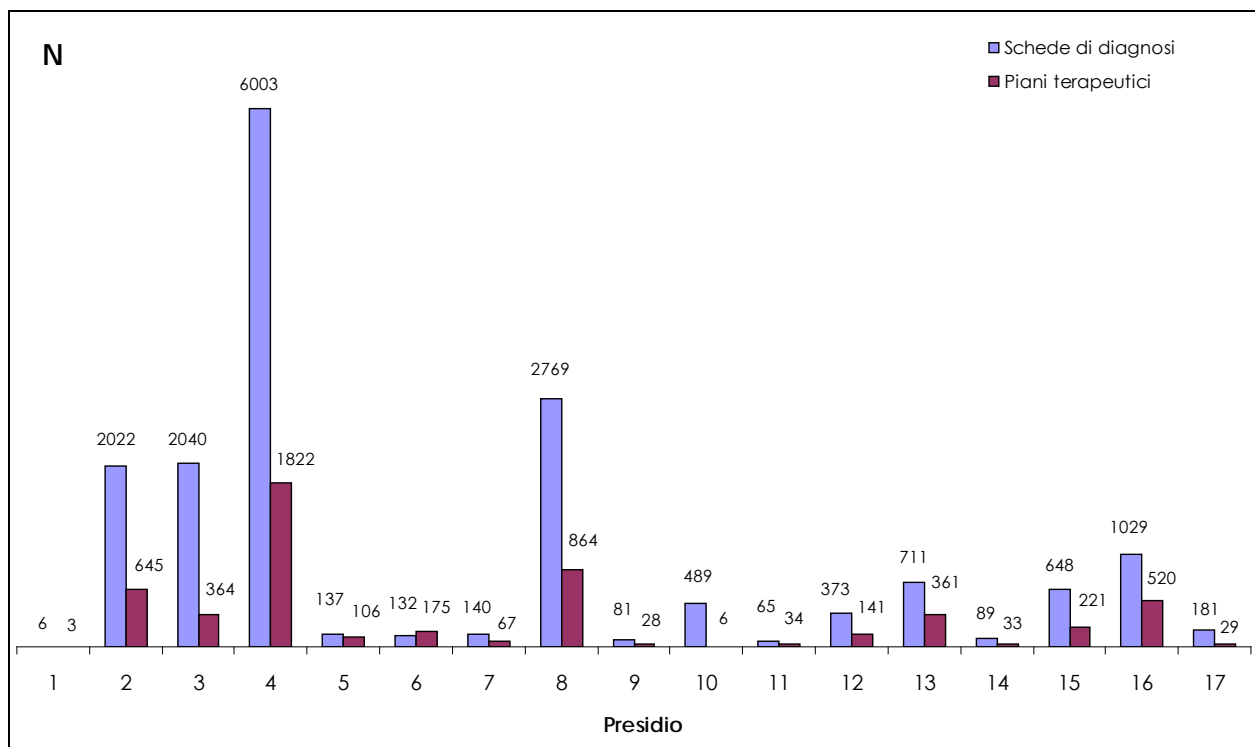


Figura 3.2b. Schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati* e *validati*, per i Presidi dal 18 al 34 (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.2).

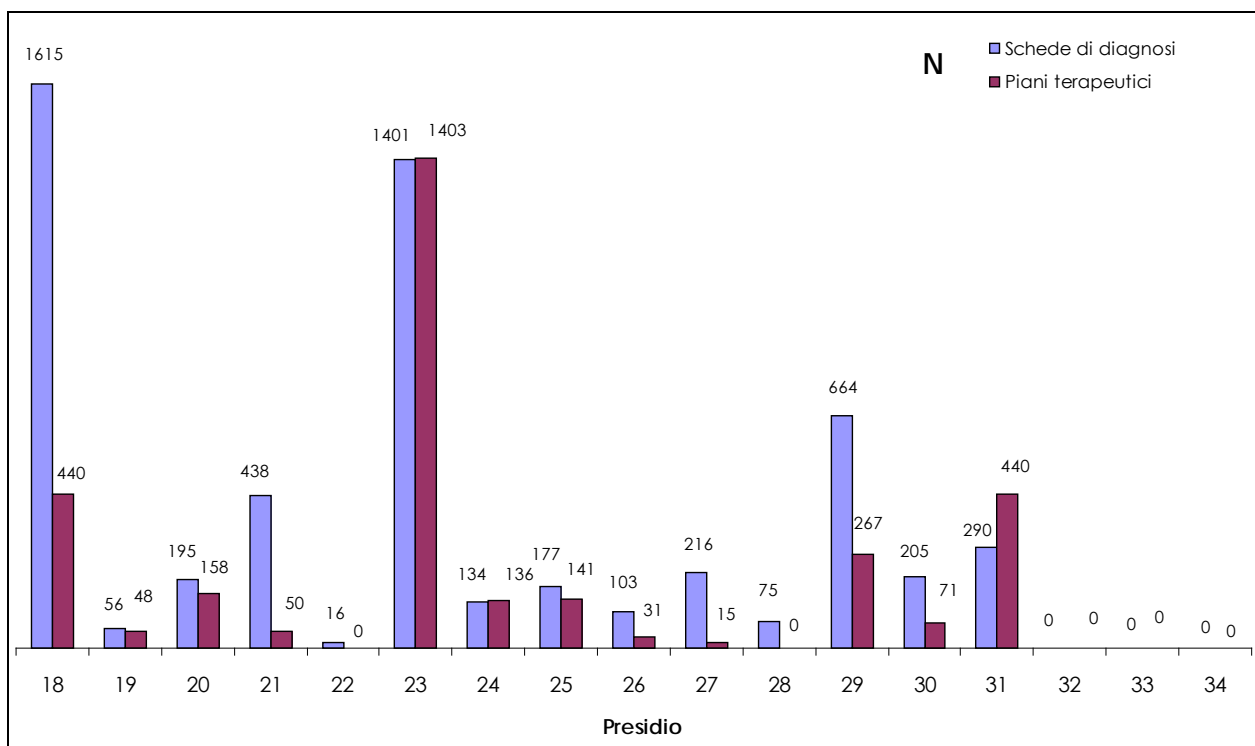


Tabella 3.3. Numero di schede di diagnosi *archivate* e *validate*, per ciascun Presidio divise per anno di archiviazione.
Cod = codice del Presidio (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.2).

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	30 giugno 2013	Totale
1	0	5	0	0	0	1	0	0	6
2	0	35	101	218	379	487	526	276	2.022
3	0	58	168	429	421	408	412	144	2.040
4	0	37	318	925	2647	1.061	854	161	6.003
5	0	3	13	77	18	4	21	1	137
6	0	38	10	18	23	17	17	9	132
7	0	13	19	46	16	16	17	13	140
8	0	22	143	150	465	783	826	380	2.769
9	0	4	2	25	13	15	19	3	81
10	0	32	20	90	19	108	172	48	489
11	0	1	3	12	8	19	15	7	65
12	2	21	8	81	177	43	28	13	373
13	0	13	18	143	139	73	255	70	711
14	0	6	7	20	28	9	10	9	89
15	0	1	0	315	156	73	82	21	648
16	0	14	78	213	184	234	192	114	1.029
17	0	4	3	9	0	101	48	16	181
18	0	79	450	518	207	129	121	111	1.615
19	0	8	16	3	7	7	10	5	56
20	0	1	0	57	70	38	22	7	195
21	0	0	29	50	45	52	180	82	438
22	0	1	0	1	4	6	4	0	16
23	0	0	213	372	200	299	234	83	1.401
24	-	-	-	0	19	84	28	3	134
25	0	0	0	0	76	50	26	25	177
26	0	0	0	0	37	35	30	1	103
27	0	0	0	0	11	53	124	28	216
28	0	0	0	0	0	4	64	7	75
29	0	0	0	0	291	126	187	60	664
30	0	0	0	0	13	40	112	40	205
31	-	-	-	0	54	126	78	32	290
32	-	-	-	-	-	-	0	0	0
33	-	-	-	-	-	-	-	0	0
34	-	-	-	-	-	-	-	0	0
Totale	2	396	1.619	3.772	5.727	4.501	4.714	1.769	22.500

Tabella 3.4. Numero di schede di diagnosi archiviate e validate, per ciascun Presidio, per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate dalla Rete. (1/31)

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 1C	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/02/2012
NOTA 2	LA MALATTIA DI WALDMANN (RC0140) E LA LINFANGECTASIA INTESTINALE (RI0080) 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

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																		
			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	32	33	34	
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																																					
NS	RA0010	HANSEN MALATTIA DI																																			
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI			21	x																															x
	RA0030	LYME MALATTIA DI		x		18			1				1		x		x						2		x											x	
RB - TUMORI																																					
	RB0010	WILMS TUMORE DI	x		x				x				x				3																				
	RB0020	RETINOBLASTOMA	x		x				x							15																					
	RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI	x						x																												
	RB0040	GARDNER SINDROME DI	x		x	x			x																x	x											
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	2		x	x			8							x							x		x	11											
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	3			x										1		x						x							40						
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	x	46	4	262	9		211	6		8	11	26		2	6		17					43			8	1		x							
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	4	x	4	x		x	x		x	x	x		1	1		x					x			x	x		x							
RC - MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI																																					
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH			x	x			x			x	2	x		x	1	x												4	1	x					

Tabella 3.4 (2/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																		
			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	32	33	34	
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI			5	1				3			x	2	x		x	10						4	x					6	16						
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI			x				x				2	x																6							
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA			62	1	16			5			15	7	x		194	2	17											161	5						
	RC0050	LEPRECAUNISMO				x			x															x						x							
	RC0060	WERNER SINDROME DI							1																												
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO				x			x															x													
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE				x																		x						x							
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI																																			
	RC0100	FARBER MALATTIA DI																																			
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA			1	47	x		99	44			x	3	12		x	27		x		14	7	12				x	3	2							
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA																						5													
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA																						1													
2	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI																																			
	RC0150	WILSON MALATTIA DI		4	1	19			2					x		1	4	x	75									1	x								
	RC0160	IPOFOSFATASIA				x																															
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE					1		x				5	1			10	x	x																		
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI				3									1																						
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO															3							x													
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA			79	5			108									4		7																	
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI		x	9	21			47				2	37		2	50			2	x	11	3				x	x	x	3							
	RCG010	BARTTER SINDROME DI			1	2	1		x			x	13	x			6																				
	RCG010	CONN SINDROME DI			x	x	x		5			x	x	x			4																				

Tabella 3.4 (4/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																		
			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	32	33	34	
	RCG040	CISTINURIA		x	x	2	x						6	19		x	39		4					x													
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE		x	x	x	x					x	x		x	1		x						x													
	RCG040	HARTNUP MALATTIA DI		x	x	x	x					x	x		x	x		x						x													
	RCG040	IMINOACIDEMIA		x	x	x	x					x	x		x	x		x						x													
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA		x	x	x	x					x	x		x	x		x						3													
	RCG040	IPERFENILANINEMIA		x	x	x	x					x	x		x	x		x		652				x													
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA		x	x	x	x				1			x	x		x	x		x				5													
	RCG040	IPERISTIDINEMIA		x	x	x	x					x	x		x	x		x		1				x													
	RCG040	IPERLISINEMIA		x	x	x	x					x	x		x	x		x		x				x													
	RCG040	IPERORNITINEMIA		x	x	x	x					x	x		x	x		x		x				x													
	RCG040	IPERPROLINEMIA		x	x	x	x				1			x	x		x	x		x				2													
	RCG040	IPERVALINEMIA		x	x	x	x					x	x		x	x		x		x				x													
	RCG040	LOWE SINDROME DI		x	x	x	x					x			3	1		x	x		x			2													
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO		x	x	x	x					x			x	x		x	x		x			2			16										
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA		1	x	x	x					x			x	x		x	x		x			1			10										
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA		x	x	2	x				1			x	x		x	x		x					11												
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI		x	x	x	x					x			x	x		x	x		x				2												
	RCG040	OMOCISTINURIA		1	1	2	x					x			x	x		x	x		x			1			10										
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI		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												
	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												

Tabella 3.4 (5/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																			
			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	32	33	34		
	RCG040	SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA)		x	x	x	x			x				x	x		x	x		x					1													
	RCG040	TIROSINEMIA		x	x	x	x			x				x	x		x	x		5					6													
	RCG050	ARGINASI (ARG) DEFICIT DI				x				x											x				4													
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI				x				x											1				11													
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI				1				x											2				10													
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI				x				x											x				1													
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA				x				x											x				2													
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI				x				1											x				x													
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI				x				x												3				25												
	RCG060	ASPARTILGLUCOSAMINURIA		x		x				x							x				x		x		x					x		x						
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE		x		x				x							x				1		x		4					x		x						
	RCG060	FUCOSIDOSI		x		x				x							x				x		x		x				x		x							
	RCG060	GALATTOSEMIA		x		x				1							x				12		x		8					x		x						
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI		x		x				x							x				x		x		9					x		x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1		x		1				x							x				21		x		22					5		x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 10		x		x				x							x				x		x		x				x		x							
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11		x		x				x							x				x		x		4					x		x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 12		x		x				x							x				x		x		x					x		x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 13		x		x				x							x				x		x		x					x		x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2		2		1				10							x				1		x		13					13		x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3		x		x				x							x				7		x		9					x		x						
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 4		x		x				x							x				x		x		x					x		x						

Tabella 3.4 (6/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																		
			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	32	33	34	
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5		1		x				4					x				x		x			6				x		x							
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6		x		x				x					x				1		x			1				x		x							
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 7		x		x				x					x				x		x			x				x		x							
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI		x		x				x					x				x		x			1				x		x							
	RCG060	GLUT1 DEFICIT DI		x		x				x					x				x		x			x				x		x							
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO		x		x				1					x				6		x			19				x		x							
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO		x		x				x					x				x		x			9				x		x							
	RCG060	IPEROSSALURIA PRIMARIA		x		x				x					x				x		x			x				x		x							
	RCG060	MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO		x		x				x					x				x		x			x				x		x							
	RCG060	MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI		x		x				x					x				x		x			x				x		x							
	RCG060	MANNOSIDOSI		1		x				x					x				x		x			6				x		x							
	RCG060	SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI		x		x				x					x				x		x			x				x		x							
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA		x	x	2	x			x				x	x			x		1				4							x						
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI		2	x	2	x			x				x	x			x		4				7								x					
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI		x	x	x	x			x				x	x			x		x				2								x					
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI		1	x	x	x			x				x	x			x		1				7								x					
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA		x	x	3	x			x				x	x			x		1				1								x					
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI		x	x	x	x			x				x	x			x		x				1								x					
1C	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA		x	x	x	x			x				x	x			2		x				x									x				
	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE		x	x	x	x			x				x	x			x		x				x									x				
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE		x	1	16	x			x				x	x			1		x				x									x				
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE		x	x	4	x			x				x	x			x		x				x									x				

Tabella 3.4 (8/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																														
			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	32	33	34													
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2B			x	x							x	x		x	x					x	x		x																								
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3			x	x							x	x		x	x					x	x		x																								
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4			x	x							x	x		x	x					x	x		6																								
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)			x	4							x	x		x	x					x	x		x																								
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA			x	9				1	x			x	x		x	x					x	x		3																							
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA				4					x				x		x								1																								
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE				17					1					x		x																															
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA				9										24		x																															
	RCG110	PORFIRIA DA DEFICIT DI ALAD				x										x		x																															
1B	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA				x					1					x		x																															
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA				x					1					x		x																															
	RCG110	PORFIRIA ERITROPOIETICA EPATICA				x										x		x																															
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA				5										x		x																															
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA				14											x		x																														
	RCG120	ADENILSUCCINASI DEFICIT DI			x												x		x																														
	RCG120	ADENINA-FOSFORIBOSIL-TRANSFERASI DEFICIT DI			x													x		x																													
	RCG120	DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI DEFICIT DI			x													x		x																													
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI			x													2		3																													
	RCG120	OROTICOACIDURIA			x													x		x																													
	RCG120	XANTINURIA			x													x		x																													
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI			1	432	17										5		7																														
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA			x	x	x																																										

Tabella 3.4 (10/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																																
			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	32	33	34															
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																																																			
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA				154				x			x		6		x	1		x		2														x															
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA			x	17				12	5			x		x			x		x																	x													
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE			3	2				1			x	x	5		x	x	x	x		5			x												x	x													
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA			x	x	1		x	x				x					x		x	x	x														x														
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA			x	1				20							x																																		
	RD0060	CHÉDIAC-HIGASHI MALATTIA DI							1												x																														
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI			5	62	x		2	76				8	x	1	x	2		x		x	x	60																	x										
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA			1	28	x		x	1				1	x	x	x	x		x		x	x	5																		x									
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA			x	3	x		x	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		x	x	10																			x								
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI			x	x	x		x	x				x	x	x	x	x		x		x	x	1																				x							
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI			1	87	x		1	20				3	x	x	x	x		1		x	x	3																					x						
	RDG010	METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI			x	x	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	x																							x				
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI			x	18	x		x	x				x	x	x	x	x		x		x	x	x																							x				
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA			1	119	x		x	31				2	x	x	x	2		x		x	x	3																							x				
	RDG010	TALASSEMIE			39	357	x		x	11				13	x	x	x	x		1		x	x	82																							x				
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA			1	6			x	x					x	x	x	x		x		x	x	x																							x				
	RDG020	ANTIPLASMINA DEFICIT DI			x	x			x	x					x	x	x	x		x		x	x	x																								x			
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI			2	14			36	x					x	x	x	x		x		x	x	x																								x			
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA			x	5			3	x					x	x	x	1		x		x	x	1																									x		

Tabella 3.4 (12/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																			
			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	32	33	34		
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN			x	2	x			x	x				x		x	x		x					x													
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA			22	5	x			x	x				x		x	x		x					x													
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO																																						
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI							1																												x	x
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	65	1	2				2							x			x			1	x			x	x		4									
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	70		1																		3			x	1		x									
	RF0040	RETT SINDROME DI	1						18							1		85										1			5						x	
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	x						x							x																						
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	35		x				1						4	1			x					x				9	x								x	
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	5												x	x																					x	
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	229						43							33		3	x					x			x		x	x	5							
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	4		x				x							83		2				13	x					2	x	x								
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	2		28		94		42	20		x	6	52	41	33	17		x		x	37		51	10	177		78		37	59	274						
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	5		x				x						3		2			x		x	4		x	x		x	4		9	2	6					
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	31	1	x				x							x								3				x		x								
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	x		x	x			13				x		7		x		15		x			x				1	4		x						x	
	RF0140	WEST SINDROME DI	4			x			3				8		4		x		x									x	1		x						x	
	RF0150	NARCOLESSIA	x			x										x	31		1											x							x	
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	1																																			
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	4		x	2	18		25							4		43			x			1				x		x		1						
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	16		1	17	20		10						x	28	52		x			23		11	70			1		32	2	2						
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	x		x											1									x			1		3								

Tabella 3.4 (14/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																	
			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	32	33	34
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA		2		x				1						x								1				x		x						
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI		8		x				x						x								x				x		x						
	RFG010	MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY)		x		x				x						x								x				x		x						
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)		5		x				1						x								x				x		x						
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI		1															x					x				x		x						
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1		2		x														x				2						x						
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2		1		x														x					x					x						
	RFG040	ATASSIA CONGENITA		4		x				x						x	x	x						x				x		x						
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH		185		1				2						x	x	x						x				x		2						
	RFG040	ATASSIA EPISODICA		17		x				x						x	x	x						x				x		x						
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY		13		x				x						x	x	x						x				x		x						
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)		179		x				x						5	x	x						x				1		x						
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA		17		x				x						x	8	x						x				4		1						
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA		x		x				16						x	x	x						x				x		x						
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA		22		x				x						x	x	9						x				x		x						
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE		x		x				x						2	x	x						x				x		x						
	RFG040	BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI		x		x				x						x	x	x						x				x		x						
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)		10		x				x						x	x	x						x				x		x						
	RFG040	HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)		x		x				x						x	x	x						x				x		x						
	RFG040	KARAK SINDROME DI (NBIA2B)		x		x				x						x	x	x						x				x		x						
	RFG040	MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI		x		x				x						x	x	x						x				x		x						
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		1		x				x						x	x	x						x				x		x						

Tabella 3.4 (15/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																		
			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	32	33	34	
	RFG040	NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3)		x		x										x	x	x							x				x		x						
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA		95		x										3	1	x						x					1		16						
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)		2		x										x	x	x						x				x		x							
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA		8		x										x	x	x						x				x		x							
	RFG040	SINDROME HARP		x		x										x	x	x						x				x		x							
	RFG040	SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA		1		x										x	x	x						x				x		x							
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)		4		x										x							x	x			x	x		x	x	x					
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1		x		x										x							x	1			x	x		x	x	x					
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED		x		x										x							x	x			x	1		x	x	x					
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE		x		x										x							1	x			x	x		x	x	x					
	RFG050	BROWN-VIALETTI-VAN LAERE SINDROME DI		x		x										x							x	x			x	x		x	x	x					
	RFG050	IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1		x		x										x							x	x			x	x		x	x	x					
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI		6		x										x							x	x			1	x		x	x	6					
	RFG050	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA		x		x										x							x	x			x	x		x	x	x					
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)		3		x										x							x	x			x	x		x	x	x					
	RFG050	SMA TIPO 2		7		x										x							x	x			x	1		x	x	x					
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)		5		x										x							x	x			x	1		x	x	x					
	RFG050	SMA TIPO 4		1		x										x							x	x			x	x		1	x	x					
	RFG060	AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA		x		x	x									x	x	x					x	x	x			x		x		x					
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI		132		x	1									x	5	x					7	1	4			1		20		x					
	RFG060	NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE		x		x	x									x	x	x					x	x	x			x		x		x					
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA		3		x	x									x	x	x					1	x	x			x		x		x					

Tabella 3.4 (16/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																	
			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	32	33	34
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA		2		x	x			x						x	x	x		x			x	x	x			1		x		x				
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA		2		x	x			1						x	x	x		x			x	x	x			1		x		x				
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE		20		1	1			6						x	x	x		x			2		x	1			x		2		x			
	RFG060	REFSUM MALATTIA DI		x		x	x			x						x	x	x		x			x		x	x			x		x		x			
	RFG060	ROUSSY-LEVY SINDROME DI		x		x	x			x						x	x	x		x			x		x	x			x		x		x			
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE		3	x	1				x							x			x					x			x		1	x	x				
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE		x	x	x				1							x			x					x			x		1	x	x				
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI		3	x	1				x							x			x					x			x		x	x	x				
	RFG070	MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE		x	x	x				x							x			x					x			x		x	x	x				
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)		1	x	2				1							x			x					x			x		x	x	x				
	RFG070	MIOPATIA MIOTUBULARE		1	x	x				x							x			x					x			x		x	x	x				
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA		1	x	x				x							x			x					x			x		x	x	x				
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA		3		1				6							x	x						x	x			2	1		x		x			
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI		5		4				4							x	1						x	x			3	x		9		x			
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER		23		2				24							x	x						x	x			5	x		3		x			
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE		19		x				7							x	1						x	1			17	4		1		1			
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS		x		x				x							x	x						x	x			x	x		1		x			
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE		1		x				x							x	x						x	x			x	x		x		x			
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)		14		6				8							x	1						x	x			2	1		12		1			
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA		1		x				x							x	x						1	x			x	x		x		x			
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE		x		x				x							x	x						x	x			x	x		x		x			
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)		5		12				34							x	2						9	2			13	1		5	2	x	x		

Tabella 3.4 (17/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																			
			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	32	33	34		
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)		2		x				3						x	x							x		x			x	1		3	x	x	x			
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)		x		1				6						x	1							x		x			2	1		x	x	x	x			
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)		8		x				1						x	x							x		x			x	x		x	x	x	x			
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG		1		1				3						x	x							x		x			x	x		2	x	x	x			
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE		x		3				1							2	1														1			x			
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER				x	x			x					x		x	1		2					x			1	1		x							
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI				x	4			2					x		x	1		1					x			x	x		x							
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA				x	x			x					x		x	x		1					x			x	x		x							
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST				x	2			x					x		x	x		2					x			x	x		x							
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA				x	1			x					x		x	1		x					x			x	x		x							
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA				x	9			7					x		x	3		286					x			x	x		x							
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS				x	x			x					x		x	x		2					x			x	x		x							
	RFG110	RETINOSCHISI				x	x			x					x		x	2		1					x			x	x		x							
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI				x	4			x					x		x	3		24					x			x	x		x							
	RFG110	USHER SINDROME DI				x	1			x					x		x	1		31					x			x	x		x							
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE					3			x							x								x							x						
	RFG130	DEGENERAZIONE MARGINALE					x			x					x					x					x													
	RFG130	DEGENERAZIONE NODULARE					x			1					x					x					x													
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE					3			3					x			x		x					1													
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE					x			x					x			2		x					x													
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE					1			x					x			x		x					x													
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE					2			1					x			x		x					x													

Tabella 3.4 (19/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																												
			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	32	33	34											
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																																															
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO			x	x	x			x				5	x		x	2		x																	x										
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE				30	x		x	2			x		3		x	x				4	5		x												x										
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE			88					x						17			x				91		x																						
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																																															
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS				x																																									
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME			8	47				5			x		4				x	x																		x									
	RL0030	PEMFIGO			37	119				43			9		23						3																	x									
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			62	167				69			11		52						19																	x									
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE			18	21				1			x		3						1																	x									
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			18	22				14			x								4																	x									
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																																															
	RM0010	DERMATOMIOSITE			4	8	43				23				3	10		x	1		x	3	x	5		1	x										x	x	1	2							
	RM0020	POLIMIOSITE			2	1	16				30				4	10		x	5		x	1	x	7		4	x												x	1	5	x					
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA				4	23			x	28				8	20		x	11		1	6	x	22		3	1													2	2	3					
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA			x	x	2								1		x	x				x	1		x															x							
	RM0050	FASCITE DIFFUSA				x	2				x							x				1																									
	RM0060	POLICONDRITE				x	1				7					3		x				1	1	2																	x						
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE				94	181			10	325				19	229		x	54		x	38	31	127		19	9													x	3	18					
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																																															
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI			192		1				33				13	1		9	37																						x		6	3		x	
	RN0020	MICROCEFALIA			1		x				11							x			x																										x

Tabella 3.4 (20/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																		
			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	32	33	34	
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		x					5										x									x	x								
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI		11		1			x								x		x					x				6	x								
	RN0050	LISSENCEFALIA		x					5										1					x				x	x							x	
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA			x	x			x											x				x					x								
	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI																																			
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE				x																		x						x							
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI				x			x								x	1						1													
	RN0100	PETER ANOMALIA DI				1			x									2						x													
	RN0110	ANIRIDIA			x	1			x									2						x													
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO				1			1								x	9						x						x							
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI				x			1								x	x												x							
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE				x												x																			
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS																x	x					x													
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA			3	2			6					6			6	24																			
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO			x	x			x				1			1	2																				
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE			1	1			2				2			5	8																				
	RN0190	ANO IMPERFORATO			x	84			2				11			x	28																				
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI			4	x			1				x			x	15																				
	RN0210	ATRESIA BILIARE				14			13				6			x	x	x																			
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI				x			x		1		x			2		x																			
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO											x																								
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO			x	1			1				x			x																			1		

Tabella 3.4 (21/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																					
			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	32	33	34				
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA				x	1		x	x			6	16				24																						
	RN0260	FOCOMELIA				3													x						x															
	RN0270	DEFORMITÀ DI SPRENGEL				x														x					x															
	RN0280	ACRODISOSTOSI				1																			1															
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE				x																			x															
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE			x	x				1										x																				
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI				x							1			2								x									x							
	RN0320	GASTROSCHISI			x	2				2				x			x	7																						
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI			x	218				115			1			1								3					x		x									
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI				x																		2					x											
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI		x		x																		1																
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI		x		x																		x																
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI				1																		x																
	RN0380	FILIPPI SINDROME DI																																						
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATILIA				2																		x																
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI		x																				x																
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI				x																		x																
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI				x																		x																
	RN0430	POLAND SINDROME DI			1	29																		7					x											
	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA																																						
	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE																																						
	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE																																						

Tabella 3.4 (22/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																				
			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	32	33	34			
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE				x																		1															
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA				x																		x															
	RN0490	WEAVER SINDROME DI		x		x																		x															
	RN0500	CUTIS LAXA				2			x							x								x															
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI				13			x		1								x				1					x											
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO			x	x			x											x																			
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA				x			x																														
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA				5			1										x	x																			
	RN0550	DARIER MALATTIA DI				16			10		1																												
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA			x	x			x																														
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA				14			2																														
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA				x																																	
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE				1			x																														
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA				1			3																														
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA				1																																	
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI				1											x																						
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO				6					x																									x			
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE				3																																	
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI																						x												x			
NS	RN0660	DOWN SINDROME DI																																					
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL		x	x	2			x									x		x				1									1		x	x			x
	RN0680	TURNER SINDROME DI			26	1	14		9	3		6	6	x	3	9	14	3	2					3									1	75	2				

Tabella 3.4 (23/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																				
			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	32	33	34			
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI			5	26	8			10	7		x	1	x		x	40	5	3			1		9	x			5		11	8							
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI		1	x	4					x						x		x					6								x			x				
	RN0710	MELAS SINDROME		46	x	1				8						1			x			x		x			x	x		2									
	RN0720	MERRF SINDROME		31	x	8				3						x			x			x		x			1	x		1									
	RN0730	SHORT SINDROME																													x								
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI				x																		x															
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA			x	9				42	x			4			x	12		160			1		4				21	x	x				x				
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI				1				6					x																								
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI				1				5				1			1	5	x	4			x		x				x		x								
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI				x				x					x			3																		x			
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI		x		x																			1											x			
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI				x																			x														
	RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI				x																			x														
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI		x	x	11				4				1											7				x		x	4							
	RN0830	BLOOM SINDROME DI								x																													
	RN0840	BORJESON SINDROME DI		x																																			
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE		1		6				x															2					x									
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI			x									x			x	x											1		x								
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI		x	x																				x														
	RN0880	EEC SINDROME			x	11				x							x								1														
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI				x				x															x														
	RN0900	FRYNS SINDROME DI																							x														

Tabella 3.4 (24/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																				
			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	32	33	34			
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI		x		8				1			x	1			x							3				x											
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI				x			x											x				x															
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI				1			1															x															
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA		1	x	5			x											x				4												x			
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI			x	26			6								1		2																				
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI				1							x						x						x														
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI				x																			x														
	RN0980	MECKEL SINDROME DI				x																			x														
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI		x		1																			x				x										
	RN1000	NAGER SINDROME DI				x																			x														
	RN1010	NOONAN SINDROME DI		2	10	11			9				x			2	x								12														
	RN1020	OPITZ SINDROME DI				x			1				x								x				x														
	RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI			x	x																			x														
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI				1																			1														
	RN1050	RIEGER SINDROME																																					
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI				x																			x														
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI				x																			1														
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI			x	1			4				3			x								2							x	x							
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI				x																			x														
	RN1100	SECKEL SINDROME DI		x	x	1			1															x							x								
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE				x																			x														
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI				x																			x														

Tabella 3.4 (25/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																											
			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	32	33	34										
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE				1																			x																					
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE				2																			x																					
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA				2																			3																					
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA				x																			x																					
	RN1170	SINDROME PROTEO				x				1															x																					
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA			1	x				1															x										x											
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA				3																			x																					
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI		x		1				x															x																					
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI		x		4																			x									1	x											
	RN1220	STICKLER SINDROME DI			x	13																			x																					
	RN1230	SUMMIT SINDROME DI		x																					x																					
	RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI				x																			x																					
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE				5				1															1																					
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI		x																					x																					
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI		2	x	30							1												x	x	x									13		1	1		x					
	RN1280	WINCHESTER SINDROME DI												x																																
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI				x																																	x							
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI		7	x	x				9				x											x		5									1		1	1	x	4			x		
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI		x	2	5	40			8				x	x										x	1										x	1		2	57	x					
	RN1320	MARFAN SINDROME DI				381	8			7				2	x										174	2											1			x						
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE		6	x	6				2	1														x	2												9		3	5	x	4			
	RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI				x																																								

Tabella 3.4 (26/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																					
			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	32	33	34				
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI				8				2															x															
	RN1360	ALPORT SINDROME DI				44	x			x			x	10	2				x		x					1														
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI																																			x			
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI		x	x	3	x			1				x											2												x	x		
	RN1390	CARPENTER SINDROME DI				x																				x											x			
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI		x		x																			1												x	x		
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI		x	1	9				x				x												3											x	x		
	RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI				x																				x														
	RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI				x				x																												x		
	RN1440	DISPLASIA OVULO-DIGITO-DENTALE				x																				x														
	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA				x																				x												x		
	RN1460	FRASER SINDROME DI								1																												x		
	RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI				x																				x														
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO				3				1																													x	
	RN1490	ISAACS SINDROME DI		x																								x											x	
	RN1500	KID SINDROME				x																					x													
	RN1510	KLIPEL-TRENAUNAY SINDROME DI				3				3																														
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI																																						x
	RN1530	LEOPARD SINDROME				1				x																														3
	RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI																																						
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI				x				x																														x
	RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI				x																																		

Tabella 3.4 (27/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																				
			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	32	33	34			
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI		2													x																						
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI																											x										
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI		x		2				2															x							x				x			
	RN1600	PEARSON SINDROME DI		1	x																																		
	RN1610	POEMS SINDROME		1	2					4																13					1								
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI		1	x	5				x							x			2					1														
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA				x																			x														
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OVULO-FACIO-SCHELETRICA		x																																			
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO			x	x				x						x				x				x	x														
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL				x				x																													
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO				1																			x														
	RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA				x																			x														
	RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO																																					
	RN1700	SJÓGREN-LARSONN SINDROME DI				1																																	
	RN1710	TAY SINDROME DI				x																																	
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI								6																													
	RN1730	WAGR SINDROME DI								1																													
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI				x																				x												x	
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI				1																				x													
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI		x		x				x																											x		
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI			1	x				2						x																				6			
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE		x		5				1															x					x			x						

Tabella 3.4 (28/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																			
			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	32	33	34		
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA				1																			x													
	RNG040	C SINDROME		3		1				x				x			x		x						1													
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME		x		x				x				x			x		1						x													
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA		162		x				x				x			x		x						7													
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI		1		2				x				x			x		x						2													
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA		x		1				2				x			x		x						2													
	RNG040	DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE		x		x				x				x			x		x						x													
	RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE		x		x				x				x			x		x						x													
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE		1		x				x				x			x		x						x													
	RNG040	DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE		x		x				x				x			x		x						x													
	RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE		x		x				x				x			x		x						x													
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI		x		1				x				x			x		1						x													
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI		x		x				1				x			x		1						x													
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI		x		2				x				x			x		x						x													
	RNG050	ACONDROGENESI				x	x			x				x					x		x				1													x
	RNG050	ACONDROPLASIA				x	6			7				x					x		x				2													x
	RNG050	CONDRODISPLASIA LETALE				x	x			x				x					x		x				x													x
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA				x	x			1				x					x		x				x													x
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA				x	1			x				x					x		x				2													x
	RNG050	CONDRODISPLASIA TIPO BLOMSTRAND				x	x			x				x					x		x				x													x
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA				x	2			x				x					x		x				x													x
	RNG050	DISPLASIA ACROMICRICA				x	x			x				x					x		x				x													x

Tabella 3.4 (30/31)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																		
			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	32	33	34	
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI			x	1				x			x	x			x			x	x		x	1			x			x	x						
	RNG060	ENGELMANN MALATTIA DI			x	x			x			x	x			x			x	x		x	x		x			x			x	x					
	RNG060	FAIRBANK MALATTIA DI			x	x			x			x	x			x			x	x		x	x		x			x			x	x					
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI			x	x			1			x	x			x			x	x		x	x		x			x			x	x					
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI			x	1			x			x	x			x			x	x		x	x		x			x			x	x					
	RNG060	LARSEN SINDROME DI			x	x			x			x	x			x			x	x		x	x		1			x			x	x					
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI			x	x			x			x	x			x			x	x		x	x		x			x			1	x					
	RNG060	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO			x	x			x			x	x			x			x	x		x	x		x			x			x	x					
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	7			x			x	x			x			x	x		9	1				x			x	x						
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA			x	21			1			x	1			x			x	x		7	1				5			x	6						
	RNG060	OSTEOPETROSI			x	x			x			x	x			x			x	x		x	x		x			x			x	x					
	RNG060	PICNODISOSTOSI			x	x			x			x	x			x			x	x		x	x		x			x			x	x					
	RNG060	SINDROME OSTEOPOROSI-PSEUDOGANGLIOMA			x	x			x			x	x			x			x	x		x	x		x			x			x	x					
	RNG070	ITTIOSI CHERATINOPATICA				x			x											x																	
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA				11			7											x																	
	RNG070	ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA				x			x											x																	
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE				x			2											x																	
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED				18			2											x																	
	RNG070	NETHERTON SINDROME DI				x			1											x																	
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA		2	2	8	x		14	x			2				9		3				2				3	x		3	4						
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA		24	1	41	x		29	19			3			2		28					38			19	x		1	22							
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE		11		35	x		4									4					23			3	12		x	x							

La tabella 3.5 e le figure 3.3 e 3.4 mostrano il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento ⁵ ed il numero e la percentuale degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso, evidenziando che 18 dei 34 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) o da un insufficiente utilizzo dell'applicativo SMR.

Tabella 3.5. Numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento ⁵ 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; * = applicativo SMR non ancora attivato.

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	91	53	58
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	117	60	51
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	262	159	61
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	38	17	45
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	4	3	75
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	14	9	64
8	AO Spedali Civili di Brescia	206	138	67
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	13	8	62
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	2	2	100
11	AO Sant'Anna di Como	31	12	39
12	AO Ospedale di Lecco	68	47	69
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	87	43	49
14	AO Carlo Poma di Mantova	14	8	57
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	101	34	34
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	109	71	65
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	44	19	43
18	AO San Paolo – Polo Universitario	115	41	36
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	16	10	63
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	33	16	48
21	AO Ospedale Civile di Legnano	40	32	80
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	5	2	40
23	AO San Gerardo di Monza	205	90	44
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	18	9	50
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	16	59
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	78	32	41
28	Ospedale San Giuseppe	15	7	47
29	IRCCS San Raffaele	139	43	31
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	49	31	63
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	8	5	63
32	IRCCS Policlinico San Donato *	2	-	-
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico *	17	-	-
34	Fondazione Poliambulanza *	1	-	-

Figura 3.3. Numero (N) di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento ⁵ e il numero degli stessi per cui è stato censito almeno un caso (nell'ambito del Presidio). Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.5.

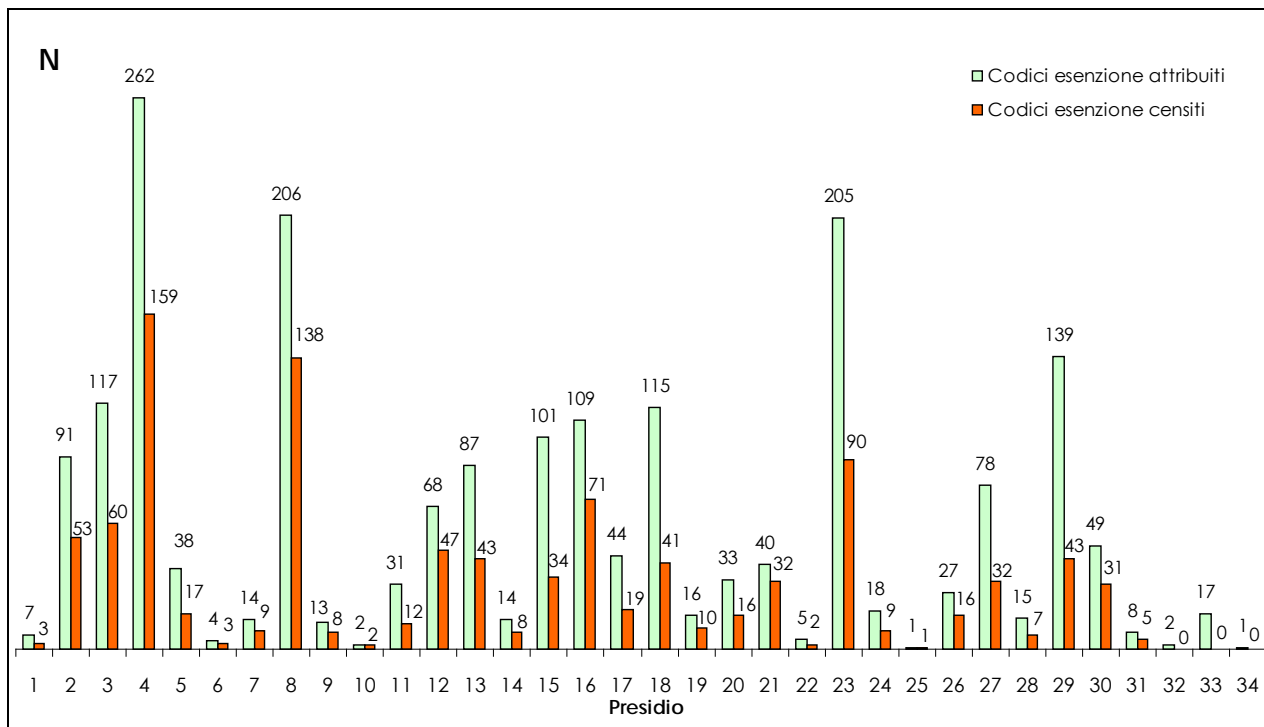
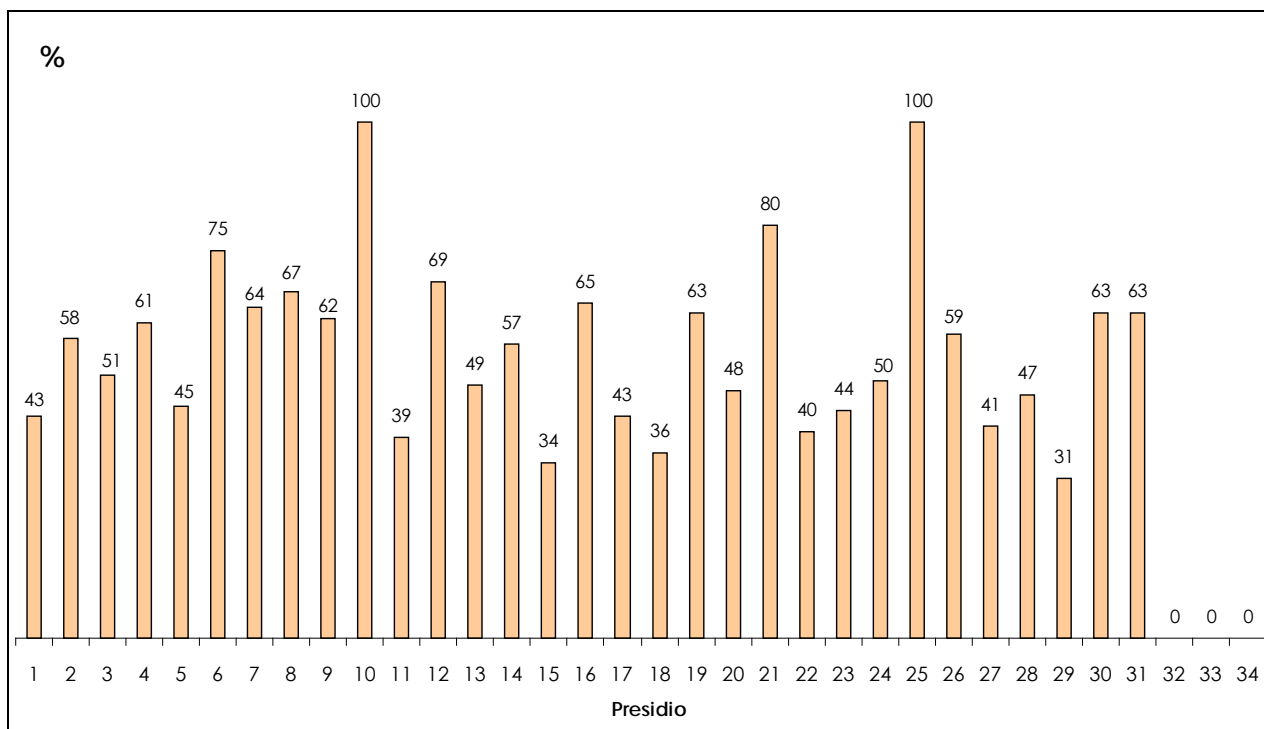


Figura 3.4. Percentuale (%) dei codici attribuiti per cui è stato censito almeno un caso, per ciascun Presidio. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.5.



3.3. MALATI RARI CENSITI E MALATTIE RARE CENSITE

Le 22.500 schede di diagnosi censiscono 22.042 malati rari: per 438 pazienti sono state inserite nel ReLMaR due schede di diagnosi, mentre per 10 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 ReLMaR sono censiti sia pazienti residenti in Lombardia che extra-regionali. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 16,0% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane e dall'estero, in particolare dal Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Sicilia, Puglia e Toscana (tabella 3.6 e figura 3.5).

La tabella 3.7 e le figure 3.6a, 3.6b e 3.7 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 ReLMaR. 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 ReLMaR mostrano che tale fenomeno si è verificato per 370 malati rari, di cui 362 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 8 sono stati censiti in tre diversi Presidi. La distribuzione dei malati rari per età al momento del censimento e per genere, è riportata in tabella 3.8 e in figura 3.8. L'istogramma mostra una forma a base allargata con un andamento bimodale. Il rapporto maschi/femmine è di 1:1,09. La tabella 3.9 e la figura 3.9 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 (18.398) è inferiore al numero dei malati rari che risultano residenti in Lombardia (18.506), in quanto alcuni di essi sono iscritti ai Sistemi Sanitari di altre regioni.

I casi di malattia rara censiti sono 22.110 (68 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare) e riguardano 440 diverse condizioni rare, il 70,1% di quelle sorvegliate dal ReLMaR (tabella 3.10 e figura 3.10). Nel 25% dei casi è stato redatto almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione di farmaci) (tabella 3.11 e figura 3.11).

Per ogni scheda inserita nel Registro viene richiesto agli specialisti di indicare tutte le modalità utilizzate per formulare la diagnosi (percorso diagnostico) con l'obbligo di indicarne almeno una fra quelle previste: *Dati clinici*, *Esami strumentali*, *Indagini di laboratorio*. Selezionando una delle suddette modalità, all'interno del sistema si attiva un corrispondente campo *Note* in cui è necessario specificare il dato clinico, l'indagine strumentale e/o di laboratorio che ha contribuito alla diagnosi (testo libero). La selezione della modalità *Indagini di laboratorio* richiede di indicare ulteriormente almeno una delle seguenti sottocategorie: *indagini biochimiche*, *indagini genetiche*, *indagini citologiche*.

Per ogni categoria di appartenenza delle malattie rare, codificate in base al sistema di classificazione ICD-9 CM (allegato 1 al Decreto Ministeriale 279/2001)⁴, sono state analizzate le modalità di diagnosi utilizzate e i valori in percentuale sono stati riportati in tabella 3.12.

I principali dati raccolti nel ReLMaR per ciascuna delle condizioni rare censite al 30 giugno 2013 sono riassunti in tabella 3.13 (condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione).

Per il calcolo dell'età al censimento e per la residenza, per i pazienti che sono stati segnalati più di una volta all'interno del Registro, viene considerata la scheda di diagnosi archiviata più recente.

Sono 56 le condizioni che raccolgono oltre 100 casi ciascuna, rappresentando complessivamente il 75% dei casi di malattia rara censiti; 145 ne raccolgono tra 99 e 10 (21% dei casi) e 250 ne raccolgono meno di 10 (4% dei casi).

Tabella 3.6. Distribuzione dei malati rari censiti nel ReLMaR in base alla residenza. Cod = codice utilizzato in figura 3.5.

Cod	Residenza	Popolazione Residente ⁹	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
PIE	Piemonte	4.363.916	693	19,6
EMR	Emilia Romagna	4.342.135	456	12,9
VEN	Veneto	4.857.210	352	10,0
SIC	Sicilia	5.002.904	323	9,1
PUG	Puglia	4.052.566	255	7,2
TOS	Toscana	3.672.202	223	6,3
LAZ	Lazio	5.502.886	179	5,1
LIG	Liguria	1.570.694	178	5,0
CAM	Campania	5.766.810	172	4,9
CAL	Calabria	1.959.050	142	4,0
MAR	Marche	1.541.319	126	3,6
TAA	Trentino Alto Adige	1.029.475	90	2,5
ABR	Abruzzo	1.307.309	82	2,3
FVG	Friuli Venezia Giulia	1.218.985	76	2,1
SAR	Sardegna	1.639.362	75	2,1
UMB	Umbria	884.268	44	1,2
BAS	Basilicata	578.036	32	0,9
MOL	Molise	313.660	14	0,4
EST	Stato Estero	-	13	0,4
VDA	Valle d'Aosta	126.806	11	0,3
Totale extra-regionali		49.729.593	3.536	100,0
Lombardia		9.704.151	18.506	
Totale		59.433.744	22.042	

Figura 3.5. Distribuzione dei malati rari censiti nel ReLMaR in base alla residenza.

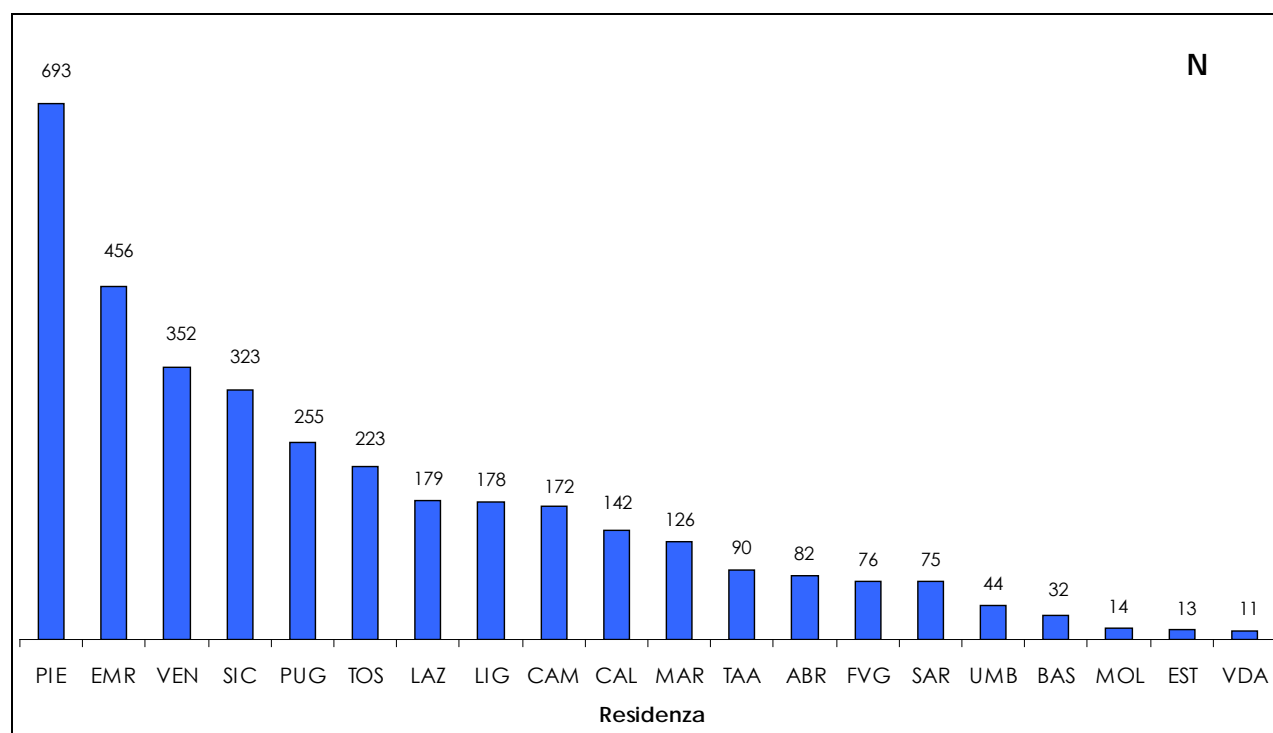


Tabella 3.7. La tabella descrive, per ciascun Presidio, il numero (N) dei malati rari assistiti e censiti residenti in Lombardia (LOM), il numero dei pazienti extra-regionali (E.R.) e la percentuale (%) della casistica rappresentata da questi ultimi.

Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera; * = applicativo SMR non ancora attivato.

Cod	Presidio della Rete	LOM (N)	E.R. (N)	E.R. (%)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	3	3	50
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	1.307	705	35
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	1.203	834	41
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	5.394	584	10
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	127	10	7
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	129	3	2
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	134	5	4
8	AO Spedali Civili di Brescia	2.581	172	6
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	78	3	4
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	200	289	59
11	AO Sant'Anna di Como	64	1	2
12	AO Ospedale di Lecco	369	3	1
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	698	11	2
14	AO Carlo Poma di Mantova	87	1	1
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	549	98	15
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	885	140	14
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	167	11	6
18	AO San Paolo – Polo Universitario	1.346	266	17
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	56	0	0
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	187	8	4
21	AO Ospedale Civile di Legnano	412	24	6
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	9	7	44
23	AO San Gerardo di Monza	1.271	129	9
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	103	30	23
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	148	29	16
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	96	7	7
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	158	57	27
28	Ospedale San Giuseppe	46	29	39
29	IRCCS San Raffaele	614	45	7
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	178	27	13
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	256	34	12
32	IRCCS Policlinico San Donato *	-	-	-
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico *	-	-	-
34	Fondazione Poliambulanza *	-	-	-

Figura 3.6a. Numero dei malati rari assistiti e censiti per i Presidi dall'1 al 17, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.7.

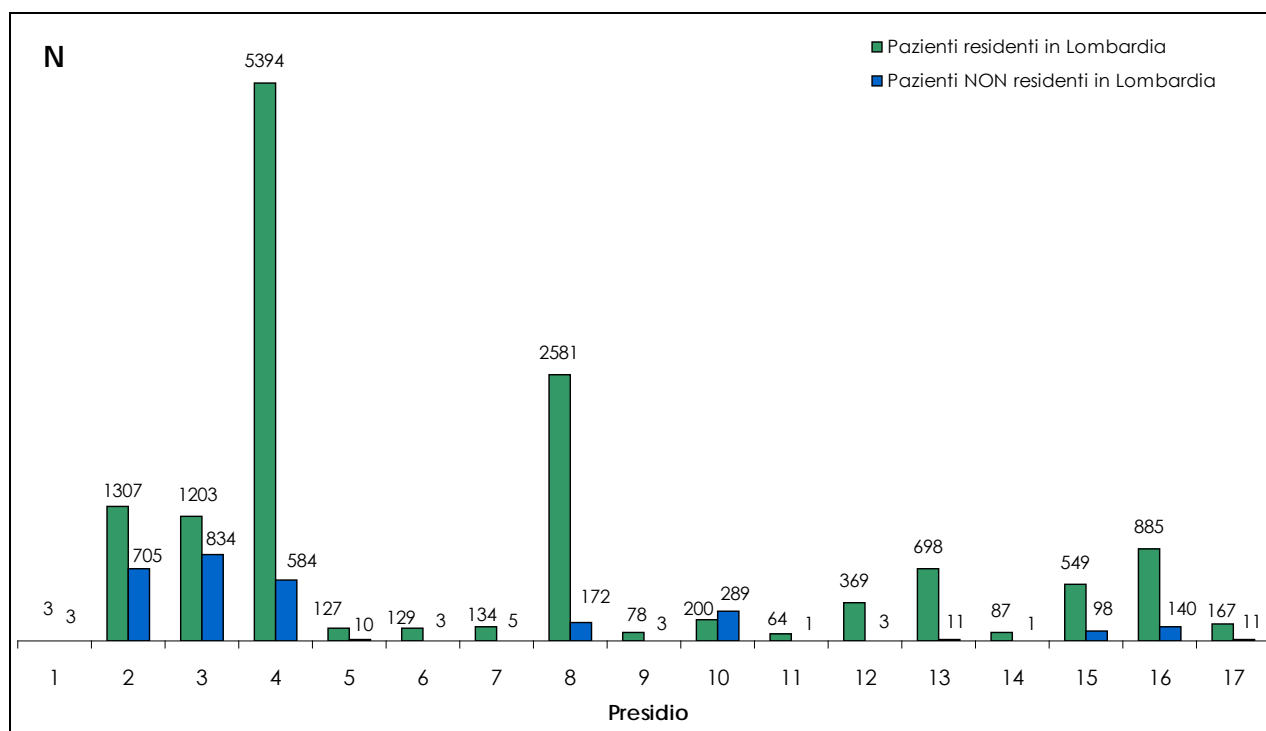


Figura 3.6b. Numero dei malati rari assistiti e censiti per i Presidi dal 18 al 34, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.7.

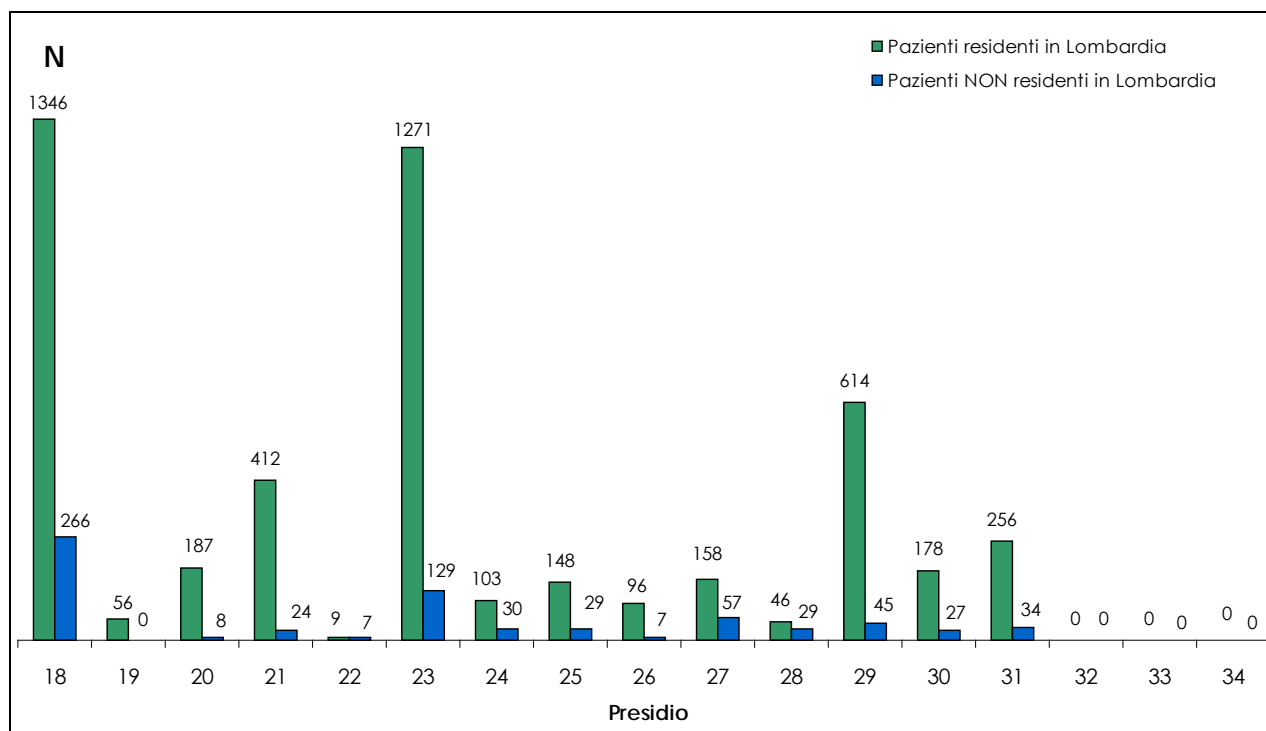


Figura 3.7. In figura la percentuale della casistica di ciascun Presidio rappresentata dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.7.

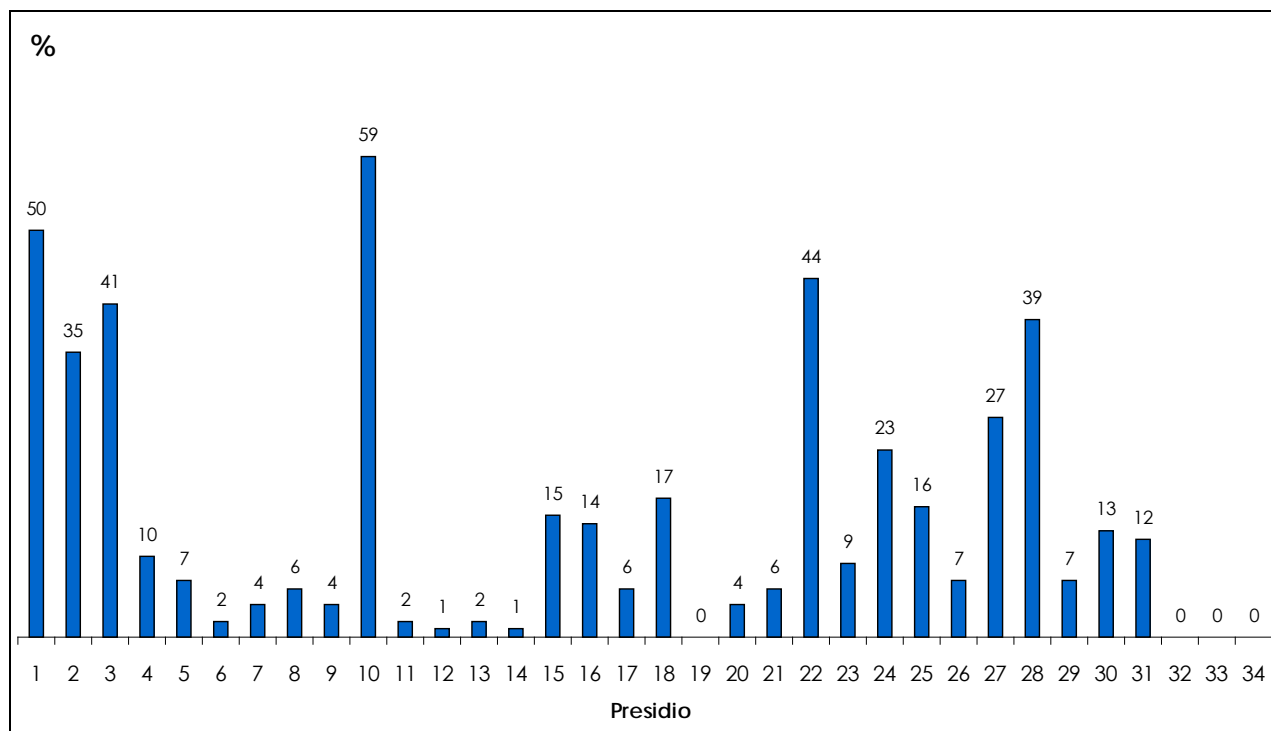


Tabella 3.8. Distribuzione dei malati rari censiti nel ReLMaR per età al momento del censimento e per genere.

Fascia di età (anni)	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 – 4	1.105	935	5,0	4,2
5 – 9	893	891	4,1	4,0
10 – 14	757	775	3,4	3,5
15 – 19	655	527	3,0	2,4
20 – 24	512	498	2,3	2,3
25 – 29	488	577	2,2	2,6
30 – 34	665	723	3,0	3,3
35 – 39	763	930	3,5	4,2
40 – 44	684	894	3,1	4,1
45 – 49	675	821	3,1	3,7
50 – 54	594	725	2,7	3,3
55 – 59	522	640	2,4	2,9
60 – 64	595	672	2,7	3,0
65 – 69	556	588	2,5	2,7
70 – 74	500	562	2,3	2,5
75 – 79	332	405	1,5	1,8
80 – 84	167	223	0,8	1,0
85 – 89	70	86	0,3	0,4
90 – 94	7	24	0,0	0,1
≥ 95	5	1	0,0	0,0
Totale	10.545	11.497	47,8	52,2

Figura 3.8. Distribuzione dei malati rari censiti nel ReLMaR per età al momento del censimento e per genere.

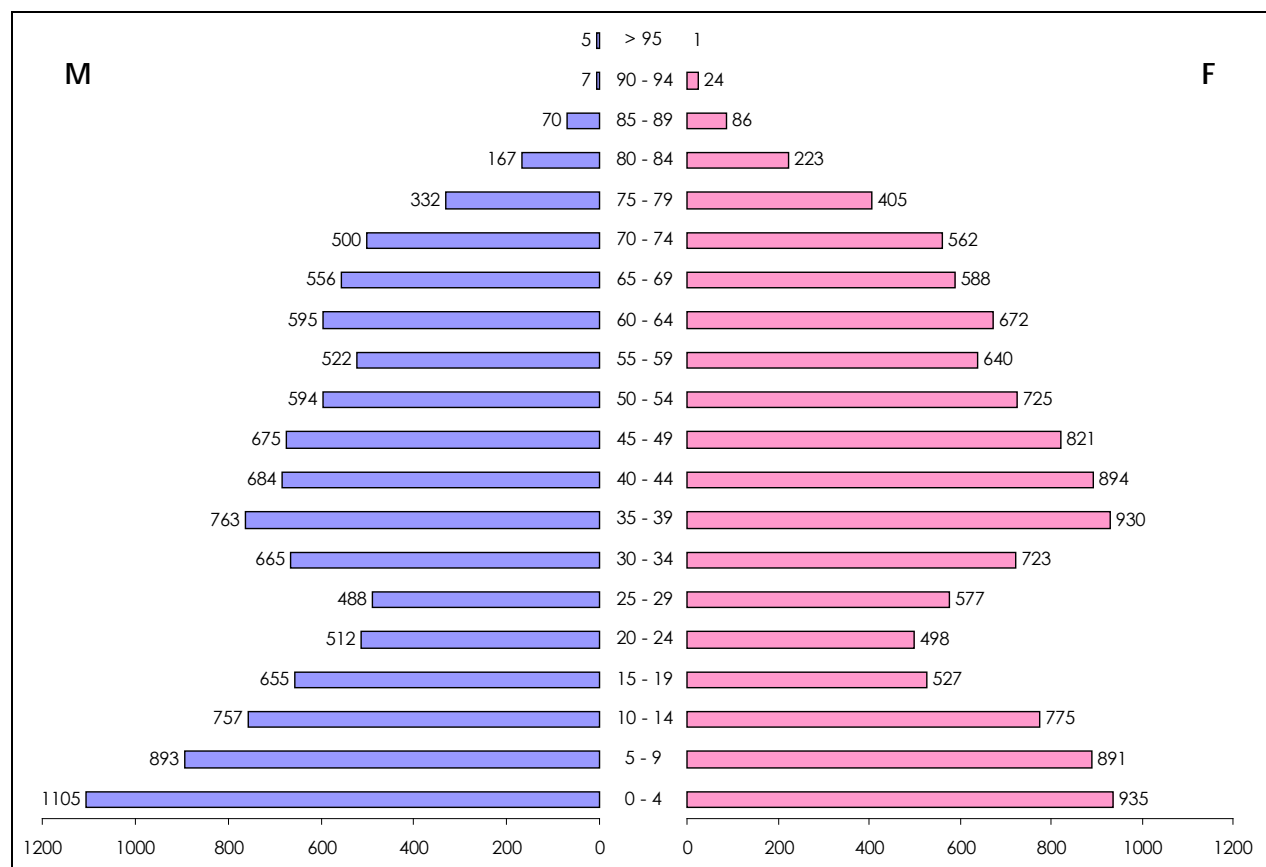


Tabella 3.9. Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia per ASL di appartenenza, al momento del censimento.

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	1.574
BS	ASL Brescia	2.509
CO	ASL Como	950
CR	ASL Cremona	499
LC	ASL Lecco	651
LO	ASL Lodi	349
MN	ASL Mantova	345
MI	ASL Milano	3.687
MI-1	ASL Milano 1	2.201
MI-2	ASL Milano 2	1.285
MI-3	ASL Milano 3 §	180
MB	ASL Monza e Brianza §§	1.594
PV	ASL Pavia	872
SO	ASL Sondrio	210
vC/S	ASL Vallecamonica e Sebino	143
VA	ASL Varese	1.349
Totale		18.398

Figura 3.9. Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia per ASL di appartenenza, al momento del censimento.

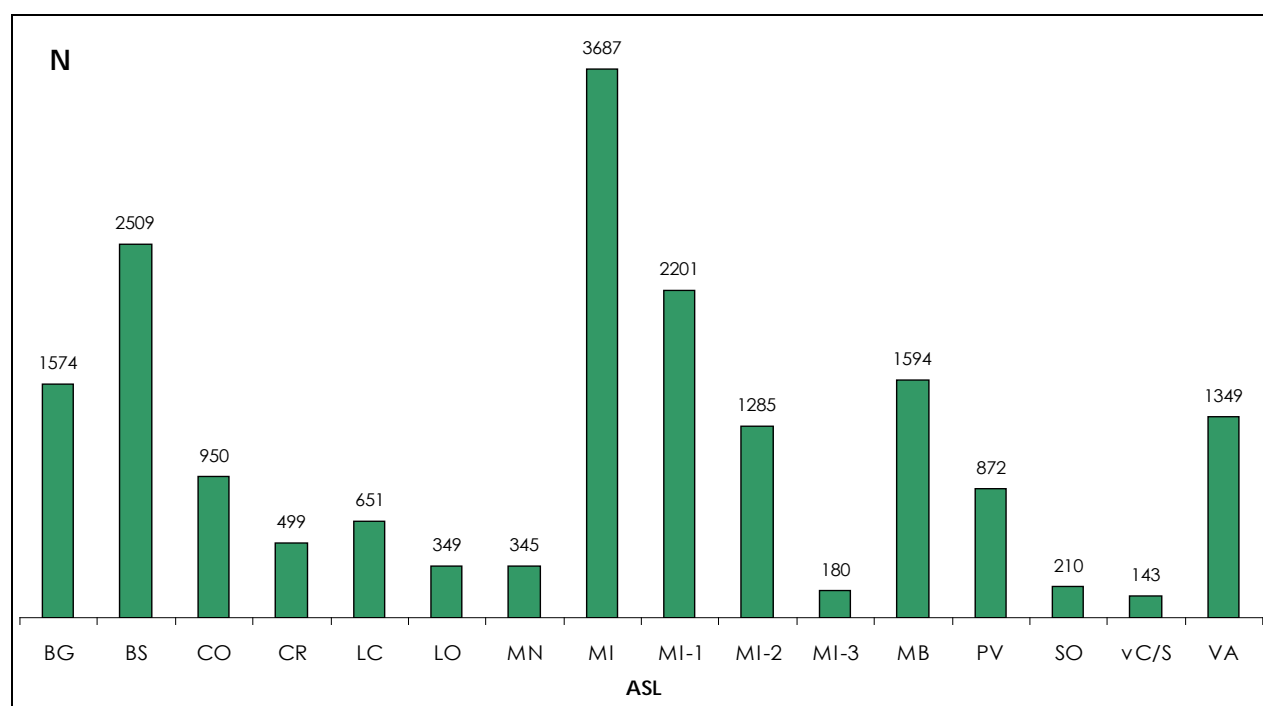


Tabella 3.10. Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

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 (100%)
RB	Tumori	140 – 239	8	6 (75%)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	170	118 (69%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	43	38 (88%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	126	98 (78%)
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	12	12 (100%)
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	7	5 (71%)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	3	3 (100%)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	6	5 (83%)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	7	7 (100%)
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	236	143 (61%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	3 (43%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	1	0 (0%)
Totale			628	440 (70%)

Figura 3.10. Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (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.

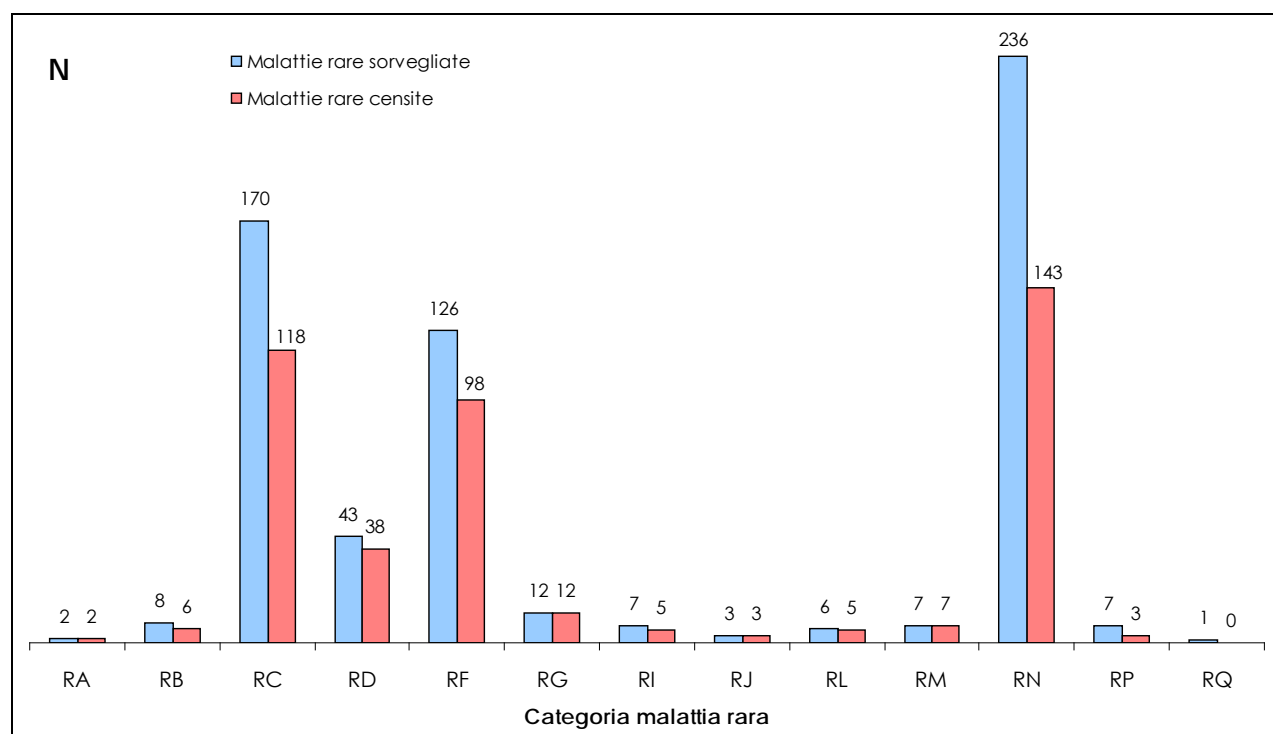


Tabella 3.11. Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

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 ≥ 1 PT (%)
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	43	12 (28%)
RB	Tumori	140 – 239	744	7 (1%)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	4.465	1.494 (33%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	4.035	869 (22%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	4.491	1.392 (31%)
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	1.909	363 (19%)
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	223	69 (31%)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	245	21 (9%)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	779	457 (59%)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	1.495	581 (39%)
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	3.663	306 (8%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	18	4 (22%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	0	0 (0%)
Totale			22.110	5.575 (25%)

Figura 3.11. Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR 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.

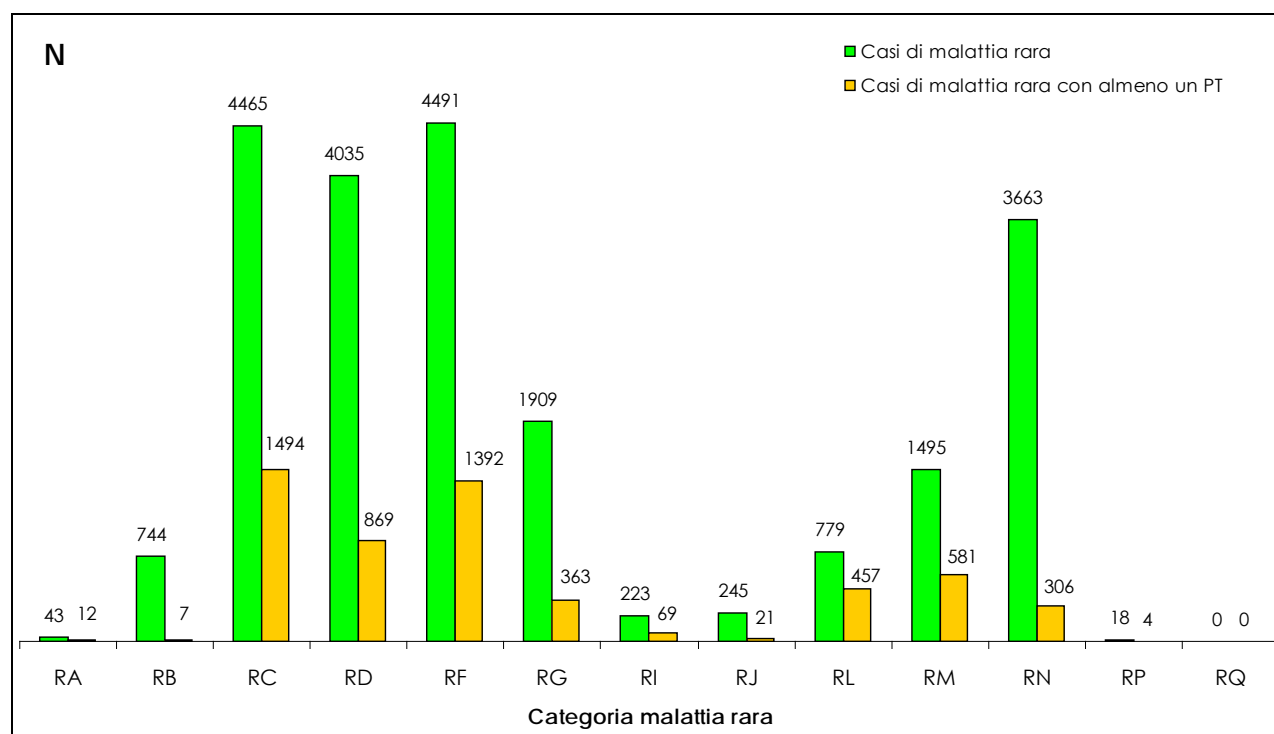


Tabella 3.12. Modalità di diagnosi in percentuale per categoria di malattia rara. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Dati Clinici	Esami Strumentali	Indagini di laboratorio	Solo Dati clinici (A)	Solo Esami strumentali (B)	Solo Indagini di laboratorio (C)	A + B	A + C	B + C	A + B + C
RA	Malattie infettive e parassitarie	55,81%	46,51%	79,07%	0,00%	0,00%	44,19%	20,93%	9,30%	0,00%	25,58%
RB	Tumori	98,66%	36,56%	15,59%	57,39%	0,54%	0,00%	26,48%	6,05%	0,81%	8,74%
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	66,36%	42,40%	97,16%	1,41%	0,43%	26,29%	1,01%	29,90%	6,92%	34,04%
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	60,42%	5,72%	99,78%	0,12%	0,02%	39,18%	0,07%	54,97%	0,37%	5,25%
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	89,53%	71,90%	58,83%	7,73%	8,46%	1,69%	24,98%	18,68%	0,31%	38,14%
RG	Malattie del sistema circolatorio	98,85%	84,91%	97,43%	0,68%	0,37%	0,47%	1,52%	13,93%	0,31%	82,71%
RI	Malattie dell'apparato digerente	74,44%	98,65%	48,43%	0,45%	3,14%	0,90%	47,98%	0,00%	21,52%	26,01%
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	99,18%	80,00%	90,20%	6,12%	0,00%	0,00%	3,67%	13,88%	0,82%	75,51%
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	99,61%	16,17%	95,25%	1,67%	0,39%	0,00%	2,70%	82,16%	0,00%	13,09%
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	99,67%	58,46%	98,19%	0,33%	0,00%	0,20%	1,47%	41,00%	0,13%	56,86%
RN	Malformazioni congenite	91,81%	57,36%	52,50%	16,00%	3,19%	4,42%	28,31%	22,22%	0,57%	25,28%
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	88,89%	88,89%	83,33%	5,56%	0,00%	0,00%	11,11%	5,56%	11,11%	66,67%
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Tabella 3.13. Sintesi dei principali dati raccolti dal ReLMaR al 30.06.2013. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/22)

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR
M/F	SESSO
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
DS	DEVIAZIONE STANDARD
MIN/MAX	RANGE
NOTA 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 1C	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/02/2012

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																						
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	21	18	3	57	24	51	12	52	28	70	55	12	57	35	72	58	13	62	35	79
	RA0030	LYME MALATTIA DI	22	10	12	0	0	15	18	8	0	63	15	18	8	0	63	16	19	8	0	64
RB - TUMORI																						
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RB0020	RETINOBLASTOMA	15	6	9	0	20	1	2	0	0	8	1	3	0	0	9	3	5	0	0	18
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	21	15	6	5	19	35	18	32	7	69	36	18	32	7	69	44	15	40	21	74
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	44	0	44	5	48	38	13	37	15	71	40	12	40	19	71	45	13	44	19	71
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	650	302	348	0	2	4	10	0	0	69	14	16	6	0	76	20	18	13	0	82
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	11	6	5	9	36	25	17	24	0	50	33	20	33	8	71	38	19	35	13	71
RC - MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI																						
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	8	5	3	25	0	18	21	6	0	53	18	21	6	0	53	24	19	20	0	55
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	44	35	9	59	5	18	9	15	0	48	25	11	21	8	58	31	12	29	14	61
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	8	1	7	50	13	2	6	0	0	18	5	8	0	0	18	13	9	11	0	31
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	481	41	440	0	4	7	2	7	0	10	8	1	8	0	10	9	2	9	1	18
	RC0060	WERNER SINDROME DI	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33

Tabella 3.13 (2/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	267	61	206	43	3	59	13	61	19	90	62	13	63	19	90	67	11	69	22	91
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	5	2	3	40	40	39	7	36	35	52	45	5	45	39	52	48	4	48	42	52
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	105	58	47	80	29	17	14	13	0	54	19	13	16	1	55	34	15	35	1	61
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	18	8	10	72	0	18	20	11	0	63	26	21	30	0	63	38	18	37	2	68
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	4	2	2	25	0	8	15	0	0	34	10	15	3	0	36	16	12	11	6	36
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	3	1	2	0	0	12	4	11	7	17	41	14	43	22	57	65	15	73	44	79
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	200	100	100	4	26	39	18	40	0	75	42	19	44	0	75	46	18	48	0	84
	RC0210	BEHÇET MALATTIA DI	184	93	91	0	6	34	14	33	2	77	39	13	37	7	78	41	12	40	14	78
	RCG010	BARTTER SINDROME DI	20	11	9	75	5	6	12	1	0	44	10	13	3	0	45	18	16	14	3	65
	RCG010	CONN SINDROME DI	9	4	5	44	0	47	11	48	25	61	52	9	56	39	63	58	8	57	48	75
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	88	38	50	83	22	20	15	18	0	68	25	16	25	2	68	31	16	30	3	77
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	9	5	4	44	0	49	13	52	26	66	52	14	58	26	68	60	12	66	31	69
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	181	65	116	14	4	4	6	0	0	34	5	7	1	0	40	13	10	11	0	51
	RCG020	3-B-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	5	2	3	60	0	2	5	0	0	12	5	6	0	0	13	14	13	14	0	36
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	5	2	3	0	0	26	18	13	11	57	28	17	20	11	59	32	19	23	13	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	7	2	5	14	0	30	14	26	5	50	31	15	26	6	50	39	14	44	8	52
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	3	1	2	33	0	42	11	43	28	54	47	14	45	31	65	50	10	45	41	65
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	35	15	20	77	9	8	15	0	0	53	15	19	8	0	66	20	19	13	0	73
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	4	3	1	75	25	9	15	0	0	35	10	17	0	0	39	14	16	8	1	39
	RCG040	ALBINISMO	89	52	37	0	40	0	0	0	0	0	10	14	3	0	50	13	15	7	0	51

Tabella 3.13 (3/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	ALCAPTONURIA	10	8	2	80	0	9	11	1	0	30	35	19	36	0	60	44	14	48	19	62
	RCG040	BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2
	RCG040	BIOTINIDASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1
	RCG040	CISTINOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6	
	RCG040	CISTINURIA	69	40	29	65	6	18	13	17	0	56	25	16	25	0	69	38	16	38	2	68
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE	1	0	1	0	0	3	0	3	3	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	
	RCG040	INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	3	2	1	100	100	9	11	2	1	25	23	11	22	10	36	29	5	28	24	36
	RCG040	IPERFENILALANINEMIA	652	337	315	40	11	0	0	0	0	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53	
	RCG040	IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	6	2	4	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	17	
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14	
	RCG040	IPERPROLINEMIA	3	3	0	33	0	0	0	0	0	3	2	4	0	4	10	2	12	7	12	
	RCG040	LOWE SINDROME DI	5	5	0	60	20	1	2	0	0	5	3	2	4	0	6	5	4	5	0	10
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	18	10	8	94	39	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	12	8	12	0	24
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	3	8	7	4	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
	RCG040	OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	1	0	0	1	15	4	15	11	19	16	4	16	12	20
	RCG040	OMOCISTINURIA	15	8	7	87	7	17	16	13	0	55	21	16	16	0	55	28	15	30	1	55
	RCG040	ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI	2	0	2	100	0	6	1	6	6	7	12	5	12	7	16	14	4	14	11	18
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	3	4	0	9
	RCG040	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	34	16	34	19	50
	RCG040	SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA)	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4	4
	RCG040	TIROSINEMIA	11	7	4	45	9	0	1	0	0	2	1	2	1	0	6	16	15	18	0	38

Tabella 3.13 (4/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG050	ARGINASI (ARG) DEFICIT DI	2	1	1	200	0	4	5	4	0	9	6	6	6	0	11	6	6	6	0	11
	RCG050	ARGINASI DEFICIT DI	2	2	0	0	0	2	1	2	1	2	2	1	2	2	3	3	0	3	3	3
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	8	0	52
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI	13	8	5	77	31	6	14	0	0	39	6	13	0	0	39	11	13	6	0	39
	RCG050	CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1A	RCG050	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12
	RCG050	N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI	28	10	18	54	29	21	24	5	0	82	22	24	6	0	82	30	20	27	1	82
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	5	3	2	80	0	0	0	0	0	0	3	3	4	0	9	7	9	5	0	25
	RCG060	GALATTOSEMIA	21	11	10	62	19	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	17	12	15	0	45
	RCG060	GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI	9	8	1	11	0	3	2	3	0	5	5	3	4	0	12	8	4	8	3	17
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	48	27	21	56	21	0	3	0	0	18	6	11	0	0	49	15	13	11	0	51
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 11	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	0	0	7	13	8	12	5	24
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	40	20	20	50	20	25	18	22	0	59	34	20	37	0	65	43	21	48	0	76
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	16	8	8	69	50	1	2	0	0	7	5	8	1	0	31	16	14	15	1	45
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	11	5	6	0	0	22	16	18	3	62	29	19	24	6	68	34	19	29	9	71
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	14	2	14	13	16
	RCG060	GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	23	7	16	78	9	0	1	0	0	2	9	11	4	0	44	14	11	10	2	47
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	9	6	3	44	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	6	5	5	0	14
	RCG060	MANNOSIDOSI	7	5	2	86	43	3	2	3	0	8	16	7	17	4	28	30	8	27	19	43
	RCG070	ABETALIPOPROTEINEMIA	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	24	18	25	0	55

Tabella 3.13 (5/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	14	5	9	71	14	6	8	2	0	29	9	11	5	0	39	12	12	9	0	40
	RCG070	CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	2	0	5
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	9	5	4	56	0	4	6	1	0	19	8	11	2	0	36	13	12	6	2	38
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	5	4	1	60	0	22	19	25	0	47	27	20	31	1	57	30	17	31	9	57
1A	RCG070	DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
1C	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
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	18	15	3	0	0	26	9	27	13	42	38	9	40	15	50	38	9	40	15	51
	RCG070	IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	8	4	4	62	13	23	14	21	2	49	31	13	28	17	52	34	14	32	18	54
	RCG070	LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	5	3	2	0	100	22	8	21	9	30	32	10	30	21	50	40	8	42	31	52
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	5	4	1	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
	RCG070	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	1	1	0	0	100	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	4	2	2	75	25	12	5	10	8	20	14	5	14	8	21	20	12	17	8	40
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	64	28	36	44	22	24	19	20	0	69	30	19	33	0	71	35	19	36	6	76
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	30	17	13	37	3	18	18	12	0	58	24	19	22	0	63	35	18	34	6	69
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	9	5	4	56	22	12	11	9	0	31	16	13	13	0	31	18	13	18	0	36
	RCG090	GALATTOSIALIDOSI	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	36	0	36	36	36
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 3	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17
1A	RCG100	ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	240	200	40	5	9	46	14	48	6	77	47	14	48	7	77	54	14	55	8	88
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	9	7	2	11	11	43	19	48	8	61	45	16	49	12	62	46	16	49	12	62

Tabella 3.13 (6/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	46	35	11	4	11	42	16	42	12	74	45	16	42	12	76	46	16	44	12	76
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4	6	2	4	0	67	38	18	38	15	61	42	21	39	19	71	43	20	39	23	71
	RCG100	IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)	4	0	4	0	0	41	8	42	30	51	43	6	42	35	52	44	7	42	35	54
	RCG100	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA	12	9	3	0	8	41	11	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	68
	RCG110	COPROPORFIRIA EREDITARIA	5	1	4	20	0	31	14	27	17	54	35	13	35	17	54	35	14	35	18	55
	RCG110	PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE	18	6	12	0	6	36	13	38	6	57	36	13	38	6	57	39	15	39	7	62
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	51	43	8	2	2	50	11	51	22	71	52	11	53	23	73	64	13	68	24	84
1B	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	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RCG110	PORFIRIA VARIEGATA	5	1	4	0	0	38	9	40	21	47	43	7	43	30	49	43	7	43	31	51
	RCG110	PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA	28	15	13	0	0	4	4	2	0	16	19	10	16	2	39	24	11	22	7	46
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	4	4	0	100	25	0	0	0	0	1	9	8	6	2	23	22	9	22	13	33
	RCG120	XANTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	17	0	17	17	17
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	503	302	201	16	51	52	20	58	0	83	56	16	59	1	86	57	16	60	2	88
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	17	5	12	41	53	1	2	0	0	7	2	3	1	0	10	11	10	9	0	35
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	22	22	0	77	36	2	1	2	0	4	3	1	3	1	7	11	6	10	1	26
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	11	5	6	64	36	2	3	1	0	11	5	3	4	2	12	12	7	10	4	21
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4	18	9	9	39	50	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	17	14	12	0	59
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6	5	3	2	100	60	0	0	0	0	1	2	1	1	0	4	5	2	6	2	7
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	101	52	49	2	37	32	19	30	0	86	33	18	31	0	87	39	17	37	3	89
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	8	4	4	25	25	37	18	38	0	63	38	16	38	7	64	45	15	45	14	71

Tabella 3.13 (7/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	56	51	5	2	50	3	6	1	0	40	5	8	3	0	41	19	11	17	0	53
	RCG160	CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	56	29	27	0	13	1	4	0	0	31	5	9	0	0	46	7	10	4	0	46
	RCG160	DUNCAN SINDROME DI	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	6	1	6	6	7	15	3	15	12	18
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE	6	1	5	0	33	14	17	5	0	42	15	17	6	0	44	20	21	10	0	52
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	143	69	74	15	27	22	19	18	0	66	30	19	26	1	76	37	18	36	4	76
	RCG160	IPER-IGE SINDROME	9	5	4	0	22	4	6	1	0	17	11	9	6	3	33	23	9	23	9	39
	RCG160	KOSTMANN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RCG160	WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	2	2	0	50	0	7	7	7	0	14	9	9	9	0	18	34	11	34	23	44
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																						
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	166	76	90	2	10	9	14	3	0	78	9	14	3	0	78	14	14	10	0	78
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	34	17	17	29	12	43	17	43	16	78	44	17	43	16	78	49	16	48	16	78
	RD0030	PORPORA DI HENOCHE-SCHOENLEIN RICORRENTE	16	6	10	31	6	41	23	44	3	74	43	22	46	3	74	44	23	46	3	79
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	21	19	2	0	38	2	4	0	0	14	4	5	2	0	20	17	10	17	0	33
	RD0060	CHÉDIAC-HIGASHI MALATTIA DI	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	211	102	109	34	2	5	9	2	0	54	6	10	3	0	54	19	16	12	0	68
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	36	17	19	14	33	11	12	4	0	40	25	17	26	0	61	36	15	36	2	71
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
	RDG010	BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	10	6	4	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	7	14	4	30
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	116	82	34	1	0	21	19	17	0	83	26	20	26	0	83	36	17	36	3	84

Tabella 3.13 (8/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG010	PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
	RDG010	PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI	18	9	9	6	33	11	17	0	0	65	19	17	16	0	65	34	18	32	9	65
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	158	83	75	15	21	17	18	10	0	71	26	19	26	0	74	32	18	31	1	80
	RDG010	TALASSEMIE	499	228	271	46	2	6	12	1	0	63	8	14	1	0	72	32	14	33	0	77
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	5	3	2	0	20	8	14	0	0	36	26	11	29	6	37	30	14	29	7	49
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	51	18	33	6	12	26	19	27	0	78	33	17	31	6	78	40	21	37	6	91
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	10	3	7	0	10	23	22	23	0	65	37	18	34	3	74	41	15	36	27	78
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	541	257	284	1	13	23	23	22	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
	RDG020	EMOFILIA A	741	704	37	52	15	2	8	0	0	65	15	17	8	0	74	35	19	35	0	95
	RDG020	EMOFILIA B	121	114	7	50	5	1	5	0	0	56	16	18	9	0	81	32	21	34	0	90
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	24	11	13	0	4	5	11	0	0	38	24	20	16	0	65	28	20	24	0	65
	RDG020	FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49	
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	43	19	24	2	2	31	24	35	0	72	42	18	38	11	82	44	18	43	11	82
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	26	12	14	4	0	31	20	26	0	78	40	16	38	18	79	43	17	39	18	79
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	89	41	48	2	4	7	16	0	0	82	28	21	26	0	82	35	23	35	2	87
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	9	6	3	0	11	4	6	0	0	14	7	5	6	0	15	10	4	10	3	15
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	53	18	35	0	4	6	12	0	0	52	29	17	27	1	66	36	18	36	6	71
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	26	6	40
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	5	3	2	0	40	1	1	0	0	3	20	16	17	2	41	31	8	34	17	42
	RDG020	PLASMINOGENO DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66	
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	209	90	119	0	9	18	21	0	0	75	37	17	34	0	80	45	17	44	7	81
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	269	88	181	0	10	21	20	21	0	77	39	15	38	4	78	44	16	42	12	93

Tabella 3.13 (9/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	10	4	6	0	0	34	23	36	0	79	45	15	44	20	79	46	16	44	20	79
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	496	204	292	10	7	7	16	0	0	76	29	19	26	0	79	41	21	40	2	89
	RDG030	BERNARD-SOULIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	12	0	12	12	12	30	0	30	30	30	34	0	34	34	34
	RDG030	PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	5	1	4	0	0	6	8	0	0	17	19	11	17	6	39	24	10	24	7	39
	RDG030	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	2	1	1	0	0	0	0	0	0	26	27	26	0	53	30	27	30	3	56	
	RDG040	TROMBOCITOPENIA PRIMARIA EREDITARIA	27	10	17	4	19	9	11	4	0	49	33	21	32	0	74	37	19	39	3	77
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO																						
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	75	33	42	45	48	31	19	31	0	80	43	19	42	1	82	46	18	44	1	83
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI	74	36	38	85	51	2	7	0	0	39	4	7	2	0	39	9	9	6	0	39
	RF0040	RETT SINDROME DI	102	2	100	17	29	1	1	1	0	9	5	6	3	0	30	13	9	11	1	39
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	49	20	29	8	35	10	8	11	0	40	24	17	20	0	64	31	17	32	2	70
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	5	2	3	0	80	16	12	9	3	35	32	14	35	6	47	35	13	38	10	47
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	308	143	165	22	12	47	12	47	10	83	50	12	49	10	84	54	13	54	16	84
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	104	33	71	77	18	45	17	47	0	80	50	15	52	7	80	55	17	56	7	94
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	987	538	449	62	11	63	12	65	10	87	64	12	66	21	89	65	12	67	23	90
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	34	14	20	47	18	55	10	56	32	73	59	8	59	43	73	61	8	62	47	74
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	34	32	2	65	76	20	16	17	0	61	24	18	24	0	61	29	20	28	4	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	39	17	22	33	8	2	3	0	0	15	6	7	3	0	26	24	15	24	1	52
	RF0140	WEST SINDROME DI	19	12	7	42	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	2	2	0	6
	RF0150	NARCOLESSIA	32	20	12	38	16	24	15	20	7	60	38	16	36	10	67	41	17	37	13	70
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	13	0	13	13	13

Tabella 3.13 (10/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI	98	48	50	42	7	69	8	69	45	85	72	8	72	47	87	74	7	74	53	91
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	280	191	89	42	7	52	17	54	1	87	55	17	57	2	87	59	17	62	2	88
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	5	3	2	100	20	65	5	65	57	74	69	5	66	64	75	71	5	69	66	77
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	15	13	2	0	33	9	15	4	0	58	11	17	5	0	58	13	16	6	0	58
	RF0230	CICLITE ETERO Cromica DI FUCH	12	7	5	0	8	33	11	34	13	51	37	11	39	15	51	41	11	44	15	57
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0270	COGAN SINDROME DI	8	3	5	25	13	30	11	26	18	52	31	12	27	20	53	36	14	34	20	57
	RF0280	CHERATOCONO	396	267	129	0	1	31	14	28	7	84	33	14	30	9	84	36	14	34	11	85
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	2	0	2	0	0	32	32	32	0	63	32	32	32	1	64	33	32	33	1	65
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	87	51	36	39	43	24	16	23	0	66	30	16	31	0	76	32	17	33	4	78
	RFG010	AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	19	11	8	0	68	0	0	0	0	1	2	6	1	0	21	9	7	7	1	28
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	7	6	1	29	14	23	27	2	0	65	27	25	14	1	65	28	25	15	1	65
	RFG010	CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	9	4	5	44	22	17	16	16	0	52	23	19	24	1	59	25	16	24	3	58
	RFG010	KRABBE MALATTIA DI	8	5	3	62	88	10	12	6	0	39	12	16	6	0	53	16	18	12	1	61
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)	3	2	1	67	67	19	10	19	7	31	27	5	26	21	33	33	5	33	26	39
	RFG010	LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7)	1	1	0	100	100	2	0	2	2	2	39	0	39	39	39	44	0	44	44	44
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	4	1	3	25	50	18	17	18	0	39	20	16	18	2	40	29	16	36	2	43
	RFG010	LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI	8	4	4	0	25	32	21	39	0	55	33	22	40	0	57	36	21	41	5	58
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	6	4	2	17	50	2	4	0	0	12	13	17	2	2	45	19	16	14	2	49
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	1	0	1	100	100	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	10	0	10	10	10
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM1	4	2	2	50	50	3	4	2	0	9	4	4	4	0	9	10	9	9	0	20
	RFG030	GANGLIOSIDOSI-GM2	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1

Tabella 3.13 (11/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG040	ATASSIA CONGENITA	4	3	1	0	50	6	7	2	1	18	33	10	30	23	49	34	10	30	25	51
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	189	91	98	42	54	15	10	12	3	61	24	13	21	5	64	33	14	32	6	71
	RFG040	ATASSIA EPISODICA	17	8	9	41	12	14	10	14	0	32	29	14	30	4	56	33	15	33	9	62
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	13	6	7	0	62	9	10	4	1	33	31	8	31	16	42	36	8	36	18	48
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	185	91	94	8	42	36	14	35	0	69	43	15	43	0	76	47	14	46	0	82
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	29	19	10	52	34	45	18	50	5	72	51	16	56	19	79	53	16	58	19	79
	RFG040	ATASSIA-TELEANGECTASIA	16	8	8	0	69	2	2	1	0	5	4	3	2	1	9	10	6	10	2	29
	RFG040	ATROFIA MULTISISTEMICA	31	14	17	26	58	57	7	56	44	71	60	7	59	48	74	62	7	62	48	81
1A	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)	10	4	6	50	50	10	7	8	1	28	26	9	28	11	41	36	13	39	16	55
1B	RFG040	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	119	62	57	15	36	30	18	29	0	65	40	17	42	1	73	43	17	44	6	84
	RFG040	SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)	2	1	1	50	50	2	3	2	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG040	SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	8	4	4	38	63	12	5	14	4	18	28	8	32	13	36	32	7	34	20	43
	RFG040	SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA	1	1	0	100	0	64	0	64	64	64	74	0	74	74	74	79	0	79	79	79
	RFG050	AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)	4	3	1	0	75	16	1	16	15	18	20	2	20	18	22	20	2	20	18	23
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	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
	RFG050	ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	82	0	82	82	82	85	0	85	85	85
	RFG050	KENNEDY MALATTIA DI	13	12	1	54	0	44	14	40	19	77	52	11	48	39	78	58	13	58	40	81
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	5	3	2	0	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA TIPO 2	9	7	2	22	33	1	0	1	0	1	2	3	1	1	11	3	5	1	1	16

Tabella 3.13 (12/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG050	SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	10	6	4	20	10	3	5	1	0	17	10	16	4	1	58	11	16	4	1	59
	RFG050	SMA TIPO 4	2	1	1	0	0	15	11	15	4	26	31	14	31	17	45	42	3	42	40	45
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	191	92	99	2	28	20	18	13	0	74	29	20	25	3	76	33	20	31	4	77
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	1	2	0	33	4	2	5	2	6	16	0	16	15	16	16	1	16	15	18
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	3	1	2	33	67	25	21	25	0	51	55	20	59	29	78	57	19	61	31	78
	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	4	2	2	25	50	29	21	30	1	54	41	22	44	8	66	41	23	44	8	67
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	31	17	14	0	16	28	16	27	0	61	33	18	34	5	66	35	18	39	5	66
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	5	3	2	0	20	19	20	5	1	50	28	21	15	6	58	28	21	16	7	58
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	2	2	0	0	0	22	5	22	18	27	30	10	30	20	39	30	10	30	20	40
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	4	2	2	25	25	4	4	4	0	10	8	8	4	3	22	13	7	14	4	22
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	4	3	1	25	25	24	8	28	10	31	33	4	32	29	39	38	6	37	31	48
	RFG070	MIOPATIA MIOTUBULARE	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA	13	9	4	15	8	0	1	0	0	2	3	4	1	0	16	7	5	6	0	17
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	26	10	16	12	12	19	15	17	0	49	30	17	28	3	60	39	19	43	6	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	56	46	10	7	5	11	13	4	0	54	15	16	6	0	54	21	16	17	1	57
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	50	47	3	40	12	4	6	2	0	37	5	6	4	0	37	10	9	7	0	37
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS	1	0	1	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	1	0	1	0	100	38	0	38	38	38	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	45	25	20	13	4	26	13	24	3	59	35	17	32	7	76	39	17	36	8	76
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	3	56	53	58	62	8	62	54	69
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	85	39	46	8	1	24	17	21	0	62	32	17	33	0	65	37	16	39	0	66

Tabella 3.13 (13/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	9	6	3	0	0	42	19	45	0	65	51	15	52	22	69	53	16	52	24	74
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	11	5	6	9	0	8	10	2	0	34	25	12	25	5	43	30	16	34	5	58
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)	9	6	3	0	11	9	12	5	1	39	19	22	9	3	62	20	22	10	3	63
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	7	3	4	43	0	15	16	6	1	49	26	15	28	5	52	33	15	31	6	53
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	8	4	4	0	0	26	19	25	0	55	36	17	42	5	55	37	17	42	6	55
	RFG110	AMAUOSI CONGENITA DI LEBER	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	16	15	10	3	45
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	8	4	4	0	13	25	20	22	0	57	35	23	37	1	78	42	25	40	5	78
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	4	1	3	0	0	38	18	34	18	65	38	18	34	18	67	45	20	42	19	76
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	0	1	0	0	10	0	10	10	10	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	304	160	144	0	13	24	17	20	0	73	30	17	28	0	75	45	17	46	9	82
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	12	3	12	10	15	18	3	18	15	20	26	6	26	21	32
	RFG110	RETINOSCHISI	3	3	0	0	0	4	3	3	2	8	5	2	3	3	8	17	15	6	6	38
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	31	19	12	0	10	26	16	23	5	60	30	17	31	6	63	41	17	41	10	69
	RFG110	USHER SINDROME DI	32	16	16	0	13	20	12	16	0	46	26	11	27	1	48	41	15	42	12	81
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	3	0	3	0	0	16	14	13	0	34	33	3	34	28	36	33	4	36	28	36
	RFG130	DEGENERAZIONE NODULARE	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE	7	0	7	0	0	38	24	49	0	60	44	20	50	13	64	47	22	53	13	72
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	4	5	4	0	9	19	15	19	4	34	40	16	40	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE	3	2	1	0	0	36	3	36	33	40	37	2	36	36	40	38	3	36	36	43
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																						
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	81	44	37	4	0	8	4	8	2	38	8	4	8	2	38	14	5	14	7	39

Tabella 3.13 (14/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	107	53	54	45	5	60	14	62	15	89	60	14	63	19	89	63	13	65	20	89
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	24	15	9	54	0	48	20	48	6	77	50	21	49	6	85	53	19	54	11	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	264	168	96	1	0	2	2	2	0	13	2	2	2	0	13	6	4	5	0	18
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	148	70	78	42	7	51	15	52	12	85	53	15	54	13	85	56	14	58	18	88
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	4	3	1	75	0	47	20	52	17	68	47	20	52	17	68	47	20	52	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	136	65	71	41	7	51	17	55	4	94	52	16	56	7	94	58	16	62	9	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	276	68	208	44	1	71	8	72	25	88	72	8	72	27	88	73	8	74	28	92
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	53	5	48	47	8	41	16	43	12	73	43	16	46	12	73	50	14	52	13	75
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	708	352	356	3	62	20	14	16	0	86	45	18	46	1	86	50	19	51	1	93
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	6	3	3	0	33	31	10	29	19	53	31	10	29	19	53	32	10	31	20	53
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	102	25	77	7	27	40	14	38	17	77	43	13	44	17	77	47	13	48	20	77
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																						
	RI0010	ACALASIA	91	43	48	4	1	43	20	44	5	81	47	20	49	8	82	53	19	53	8	88
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	26	18	8	31	0	24	22	18	0	75	27	21	24	1	77	29	21	26	1	77
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	19	9	10	100	11	35	19	32	0	80	45	15	43	18	80	49	17	45	19	85
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	83	46	37	46	10	36	16	35	0	70	39	16	40	3	70	47	16	46	7	81
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	4	3	1	0	25	2	2	0	0	5	4	3	4	1	7	10	4	8	5	17
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																						
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	6	6	0	100	0	1	2	0	0	6	8	11	5	0	31	15	9	14	4	33
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	44	29	15	16	20	58	9	60	42	71	59	9	60	42	73	63	9	63	45	80
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	195	12	183	4	35	42	15	41	11	81	46	14	45	19	82	50	15	48	20	83

Tabella 3.13 (15/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																						
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	64	39	25	69	2	46	17	47	9	85	47	17	47	9	85	51	16	50	17	86
	RL0030	PEMFIGO	233	102	131	64	2	52	15	52	10	84	52	15	53	13	85	56	15	56	14	88
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	379	177	202	52	2	73	15	76	1	102	74	13	77	1	102	76	13	78	3	102
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	45	20	25	76	11	61	16	65	22	85	63	16	68	22	86	65	15	71	22	88
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	58	22	36	57	3	52	15	55	10	76	54	15	57	11	83	56	16	58	11	83
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																						
	RM0010	DERMATOMIOSITE	102	31	71	32	4	37	24	42	1	82	38	24	42	1	82	44	21	46	3	82
	RM0020	POLIMIOSITE	86	24	62	45	2	52	16	54	9	86	53	16	56	16	88	56	15	58	16	88
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	133	22	111	36	3	44	17	43	6	81	47	16	46	7	84	51	15	50	12	84
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	4	2	2	0	50	51	6	50	43	60	52	7	52	43	62	62	4	62	55	67
	RM0050	FASCITE DIFFUSA	3	1	2	67	0	68	15	72	48	85	68	15	72	48	85	70	16	76	48	85
	RM0060	POLICONDRITE	15	6	9	80	7	54	10	54	36	68	55	9	55	39	69	58	8	60	39	69
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	1152	106	##	39	3	42	15	42	3	84	46	14	46	8	86	47	14	47	12	86
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																						
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	291	116	175	1	27	19	18	13	0	79	21	18	15	0	79	25	19	17	0	80
	RN0020	MICROCEFALIA	12	6	6	33	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	12	9	7	8	0	29
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	0	15
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI	18	9	9	0	28	0	0	0	0	1	5	5	3	0	15	8	7	6	0	22
	RN0050	LISSENCEFALIA	6	3	3	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	0	7
	RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	2	3	8	3	8	5	11
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	2

Tabella 3.13 (16/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0110	ANIRIDIA	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	14	0	0	30
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	10	6	4	0	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	5
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5	5
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	43	22	21	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13	
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	18	7	11	0	6	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	2	0	0	5	
	RN0190	ANO IMPERFORATO	119	61	58	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	4	0	22	
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	20	12	8	10	0	1	3	0	0	12	1	4	0	0	13	4	6	2	0	23
	RN0210	ATRESIA BILIARE	33	16	17	12	39	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	17	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	3	3	0	33	0	28	6	29	20	35	34	5	35	27	39	38	8	35	30	49
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	3	2	1	67	0	0	0	0	0	0	3	2	4	0	5	20	21	6	5	49
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	47	17	30	17	4	30	13	29	0	64	36	13	36	3	64	47	13	44	21	81
	RN0260	FOCOMELIA	3	2	1	0	0	16	23	0	0	48	36	9	31	28	48	36	10	31	28	50
	RN0280	ACRODISOSTOSI	2	1	1	0	0	6	7	6	0	13	30	17	30	13	47	31	16	31	15	47
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	16
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	3	2	1	33	33	36	10	35	24	49	53	7	52	45	61	55	4	52	51	61
	RN0320	GASTROSCHISI	11	5	6	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	14	
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	322	93	229	2	43	10	12	6	0	60	29	16	30	0	70	32	15	33	1	71
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2	
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	2	2	0	3	6	5	6	1	10

Tabella 3.13 (17/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0430	POLAND SINDROME DI	37	22	15	0	0	7	14	0	0	48	19	18	17	0	59	21	17	21	0	60
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	8
	RN0500	CUTIS LAXA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1	2	1	2	1	3	3
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	15	1	14	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	62	20	21	6	0	63	63
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9	9
	RN0550	DARIER MALATTIA DI	26	14	12	31	0	21	13	18	4	59	35	18	36	6	75	41	16	42	14	75
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	16	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10	10
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	4	1	3	0	0	0	0	0	0	11	13	6	0	32	11	12	6	1	32	32
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	32
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	6	3	3	0	0	29	23	16	8	62	40	18	40	17	62	41	18	41	19	63
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	4	2	2	0	0	0	0	0	0	15	17	8	0	44	18	19	12	0	47	47
	RN0680	TURNER SINDROME DI	175	1	174	51	4	3	6	0	0	38	7	8	5	0	51	15	12	12	0	54
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	136	136	0	32	6	15	15	14	0	64	20	15	19	0	64	28	17	30	0	71
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	11	3	8	0	0	0	0	0	0	10	10	7	0	27	12	11	8	0	29	29
	RN0710	MELAS SINDROME	58	20	38	53	52	26	17	22	0	65	35	18	34	0	67	38	18	38	4	71
	RN0720	MERRF SINDROME	43	21	22	16	28	39	18	43	2	73	45	18	51	10	74	49	17	52	11	79
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	238	99	139	5	24	5	11	0	0	48	11	15	3	0	74	22	16	20	0	75
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	7	3	4	0	14	21	10	19	7	39	24	11	27	7	39	29	9	31	12	40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	16	8	8	6	0	3	9	0	0	39	7	11	2	0	40	18	14	13	1	43

Tabella 3.13 (18/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	3	1	2	0	0	27	3	29	23	30	40	19	30	23	67	52	11	47	41	67
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	27	13	14	0	7	0	0	0	0	1	2	3	0	0	16	3	4	2	0	17
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	9	3	6	11	0	0	0	0	0	0	6	6	5	0	20	7	6	5	1	21
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	1	0	1	0	0	15	0	15	15	15	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RN0880	EEC SINDROME	12	6	6	0	33	4	9	0	0	34	17	15	10	2	42	20	17	14	2	48
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	12	7	5	0	0	3	9	0	0	32	11	16	2	0	47	15	14	10	0	47
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI	2	1	1	0	0	20	18	20	2	37	20	18	20	2	37	23	14	23	9	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	10	8	2	0	10	0	0	0	0	1	8	8	6	0	27	10	8	7	1	27
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	35	17	18	3	17	3	5	0	0	24	17	18	8	0	55	21	18	18	0	55
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	46	30	16	2	0	1	8	0	0	51	11	14	6	0	59	14	15	9	0	63
	RN1020	OPITZ SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	14	13	14	2	27
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	10	7	3	40	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	12	9	6	9	1	20
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	11	4	11	7	15
	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	16	17	16	0	33	16	17	16	0	33
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	5	2	3	0	0	0	1	0	0	2	10	5	8	5	18	11	5	8	6	18
	RN1170	SINDROME PROTEO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2

Tabella 3.13 (19/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	2	2	0	0	0	5	3	5	2	8	13	4	13	9	17	16	8	16	9	24
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA	3	2	1	0	0	33	25	39	0	60	44	12	39	32	60	44	12	39	32	61
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	7	5	5	3	17	10	5	11	4	19
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	13	4	9	0	0	20	22	5	0	53	30	17	31	1	53	32	16	32	2	53
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	14	18	1	0	44	15	18	2	0	44
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	48	24	24	0	0	4	10	0	0	30	11	12	4	0	47	16	12	16	0	48
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	27	14	13	22	4	0	1	0	0	3	10	16	2	0	49	13	16	5	0	51
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	94	52	42	17	18	1	5	0	0	50	1	6	0	0	54	7	8	5	0	54
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	557	290	267	0	56	21	17	15	0	76	25	17	23	0	77	28	17	28	0	78
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	39	30	9	0	5	5	13	0	0	66	14	16	8	0	67	15	17	10	1	70
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	10	8	2	30	0	5	11	1	0	37	6	11	2	0	37	10	11	6	0	38
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	56	22	34	4	4	8	9	4	0	37	12	11	8	0	41	21	12	18	3	52
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	12	8	12	0	27	16	6	14	8	28
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	13	7	6	0	0	0	0	0	0	0	8	8	5	0	22	9	8	9	0	22
	RN1460	FRASER SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	7	3	4	0	0	4	10	0	0	29	6	10	2	0	29	8	9	6	0	29
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	24	9	15	0	29	0	0	0	0	2	18	14	18	0	40	24	14	24	2	52
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	1	1	0	0	100	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6	14	0	14	14	14
	RN1530	LEOPARD SINDROME	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	23	19	13	11	55	24	18	14	12	55
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI	2	1	1	100	100	26	9	26	17	34	34	1	34	33	35	46	2	46	45	48

Tabella 3.13 (20/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	4	2	2	25	0	0	0	0	0	4	6	2	0	15	9	7	9	1	17	
	RN1600	PEARSON SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3	
	RN1610	POEMS SINDROME	21	16	5	5	48	51	10	52	34	70	54	11	54	34	71	58	11	56	41	78
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	9	4	5	0	0	8	16	0	0	38	10	15	2	0	38	13	17	7	0	44
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	
	RN1700	SJÓGREN-LARSONN SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4	
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	6	4	2	50	17	38	13	38	16	56	38	14	38	16	60	40	15	40	21	64
	RN1730	WAGR SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	9	6	3	11	0	0	1	0	0	3	4	7	0	0	18	8	8	4	0	19
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	20	2	0	46	16	19	4	0	46
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26
	RNG040	C SINDROME	3	1	2	0	0	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	5	5	4	0	11
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	169	126	43	0	5	0	0	0	3	2	7	0	0	52	6	7	4	0	52	
	RNG040	CROUZON MALATTIA DI	5	2	3	0	0	9	17	0	0	43	15	18	4	0	43	23	17	18	5	45
	RNG040	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	5	0	5	0	0	2	4	0	0	10	10	8	8	1	24	11	7	9	5	24
	RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	9	8	0	17	
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RNG040	TREACHER-COLLINS SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	10	10	10	1	20	10	10	10	1	20	
	RNG050	ACONDROGENESI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	

Tabella 3.13 (21/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG050	ACONDROPLASIA	15	8	7	0	0	0	0	0	0	6	12	0	0	38	12	15	2	0	38	
	RNG050	CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RNG050	CONDRODISPLASIA PUNCTATA	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28		
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7		
	RNG050	DISPLASIA METATROPICA	2	1	1	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	6	4	6	2	10		
	RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA	12	4	8	0	0	22	18	22	0	48	23	17	23	0	48	27	19	33	0	61
	RNG050	IPOCONDROPLASIA	6	1	5	0	0	0	0	0	0	8	13	3	0	36	10	12	6	3	36	
	RNG060	BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	6	1	5	0	0	9	10	4	0	25	20	10	18	8	38	25	8	22	14	38
	RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	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	15	38	23	52	38	15	38	23	53	38	15	38	24	53
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18	
	RNG060	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	20	16	20	4	35	21	16	21	5	37
	RNG060	FRANK-TER HAAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	
	RNG060	HAJDU-CHENEY SINDROME DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RNG060	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	3	0	3	3	3	
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	17	9	8	35	12	38	24	38	0	76	40	22	38	10	77	42	20	40	13	77
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	42	21	21	0	0	23	22	19	0	65	33	21	38	0	69	35	21	38	0	76
	RNG070	ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA	17	6	11	0	6	0	0	0	0	13	15	3	0	41	17	20	4	0	69	
	RNG070	ITTIOSI VOLGARE	2	2	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	27	46	18	46	28	63	
	RNG070	ITTIOSI X-LINKED	20	20	0	0	0	0	0	0	0	22	22	12	0	71	23	22	13	2	73	

Tabella 3.13 (22/22)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG070	NETHERTON SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	46	26	20	4	4	2	7	0	0	39	6	11	3	0	51	9	11	6	0	52
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE-DEFICIENZA CROMOSOMICA	220	118	102	5	6	1	4	0	0	30	10	11	6	0	53	12	11	9	0	53
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	85	54	31	6	1	2	7	0	0	36	11	11	8	0	47	13	12	10	0	50
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																						
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	5	3	2	20	0	0	0	0	0	1	2	3	1	0	8	10	3	11	5	13
	RP0060	KERNITTERO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	7
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	12	5	7	25	8	14	15	5	0	46	18	14	12	1	47	24	14	20	6	50

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLOMR

M/F SESSO

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

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

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTA 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 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/02/2012

4. DISTRIBUZIONE DELLE MALATTIE RARE SORVEGLIATE IN LOMBARDIA

4.1 INTRODUZIONE

Lo studio epidemiologico delle malattie rare nella regione Lombardia è tra i principali obiettivi del Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR). L'individuazione della popolazione di malati rari permette di conoscerne le caratteristiche socio/demografiche, la distribuzione nel territorio e più in generale, le possibili esigenze cliniche e assistenziali.

Il ReLMaR può rappresentare, inoltre, uno strumento per avviare studi epidemiologici e di valutazione dei costi sanitari individuando, ad esempio, aree a maggior impatto assistenziale, fornendo spunti per programmi di sanità pubblica e di ricerca scientifica. Al fine di potenziare il ReLMaR quale strumento per l'individuazione dei casi di malattie rare (e delle patologie) effettivamente assistiti in Lombardia, si è ritenuto necessario integrarne i dati con un altro flusso informativo sanitario regionale e, in particolare, con i dati Amministrativi di Esenzione, per ottenere una base statistica informativa unica, sulla quale effettuare le analisi per lo studio della distribuzione delle malattie rare in Lombardia.

4.2 FLUSSO AMMINISTRATIVO DELLE ESENZIONI

Tra le specifiche forme di tutela introdotte dal Decreto Ministeriale 279/2001 vi è il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo (esenzione dal ticket) per le prestazioni sanitarie incluse nei livelli essenziali di assistenza per la diagnosi, il trattamento, il monitoraggio e la prevenzione degli ulteriori aggravamenti della malattia rara.⁴

Per ottenere l'*attestato di esenzione per malattia rara* il paziente deve presentare all'ASL di competenza territoriale il *certificato di diagnosi di malattia rara* rilasciato da un medico specialista di un Presidio della Rete abilitato per la condizione rara in oggetto.

Il flusso Amministrativo delle Esenzioni raccoglie le esenzioni di tutti i pazienti assistiti in Lombardia, quindi sono presenti in questa fonte anche soggetti residenti in altre regioni che non saranno oggetto di analisi.

4.3 RECORD LINKAGE

Per la combinazione di dati registrati in due o più flussi informativi, viene utilizzato il metodo del *Record Linkage* (RL) uno strumento che permette l'integrazione delle informazioni provenienti da diverse sorgenti di dati¹⁰. La sua potenzialità è la possibilità di ampliare la capacità informativa dei dati considerando però che la qualità dell'esito del RL è direttamente correlata ai dati immessi nelle diverse fonti. Tale peculiarità rende

necessaria una valutazione/validazione dei dati provenienti dalle diverse fonti oggetto di RL, al fine di evidenziare, prima della procedura stessa, incongruenze e segnalazioni inadeguate e allestire basi di dati il più possibile accurate.

Il processo di RL può essere di tipo deterministico o di tipo probabilistico.

Per la tipologia delle fonti di dati a nostra disposizione, si è optato per il RL deterministico, ovvero, per l'utilizzo di una serie di regole basate sull'accordo esatto dell'insieme di caratteristiche (campi) che costituiscono la chiave identificativa di un individuo. La tecnica prevede che due record provenienti da diverse sorgenti di dati si riferiscano allo stesso individuo se l'intera chiave identificativa coincide perfettamente.¹¹

Per l'identificazione univoca del paziente all'interno del ReLMaR e del flusso dei dati Amministrativi di Esenzione, viene utilizzato il codice fiscale (CF). Per l'analisi delle prevalenze delle malattie rare non è sufficiente l'individuazione del solo paziente, ma si deve identificare in modo univoco anche la malattia rara diagnosticata. Si consideri il caso in cui un paziente sia affetto da due diverse malattie rare: è necessario individuare in modo univoco entrambi i record nella fonte di dati, uno per ciascuna malattia del paziente. A fronte di queste considerazioni, la chiave di identificazione è composta da due campi: il CF e il codice della patologia.

Da segnalare che nel caso di malattie afferenti a codici di gruppo (allegato 1, DM 279/2001), per i dati Amministrativi di Esenzione non è disponibile il dettaglio alla malattia rara afferente.

Solo dopo aver individuato la chiave identificativa da utilizzare, si procede con il RL, al termine del quale si generano tre distinti insiemi di casi di malattia rara, sotto specificati:

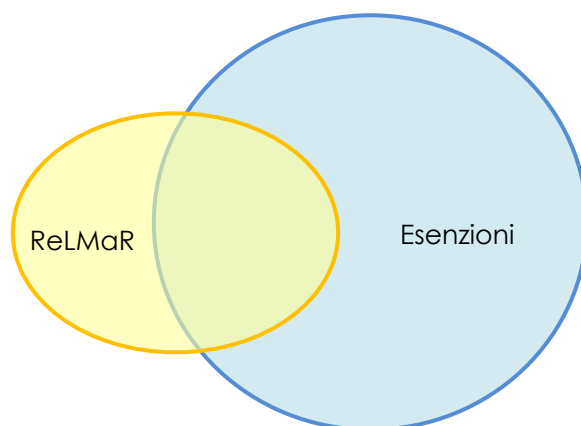
1. Casi presenti solo nel ReLMaR (R)
2. Casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione (A)
3. Casi presenti sia nel ReLMaR, sia nei dati Amministrativi di Esenzione (A e R)

Tali insiemi formano la fonte di dati univoca per l'analisi della distribuzione delle malattie rare dei pazienti residenti in Lombardia.

Si precisa che, per quanto riguarda i dati Amministrativi di Esenzione, sono state considerate le certificazioni rilasciate dal primo gennaio 2002.

La figura 4.1 illustra le due fonti di dati utilizzate per le analisi. Le fonti sono state raffigurate come degli insiemi la cui intersezione rappresenta i casi di malattia rara presenti in entrambe le fonti, relativi a pazienti residenti in Lombardia.

Figura 4.1. Rappresentazione delle fonti di dati utilizzate per l'analisi della distribuzione della malattie rare in Lombardia.



4.4 ANALISI DELLA DISTRIBUZIONE DELLE MALATTIE RARE IN LOMBARDIA

Per l'analisi della distribuzione delle malattie rare vengono considerati solo i casi di pazienti residenti in Lombardia. I casi registrati nei dati di esenzione relativi a pazienti assistiti in Lombardia ma residenti fuori regione, così come i casi registrati nel ReLMaR relativi a pazienti non lombardi, non sono stati pertanto considerati ai fini delle analisi.

Al 30 giugno 2013, il totale dei casi di malattia rara censiti dai flussi informativi di dati considerati per il RL sono 51.801, così suddivisi:

- 33.303: casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione
- 5.224: casi presenti solo nel ReLMaR
- 13.274: casi presenti sia nei dati Amministrativi di Esenzione che nel ReLMaR

Al termine del RL i 51.801 casi di malattia rara sono riconducibili a 51.319 pazienti residenti in Lombardia, di cui 3.414 (6.6%) deceduti. Da segnalare che alcuni pazienti hanno ricevuto la diagnosi di più di una malattia rara e precisamente: 3 pazienti sono presenti con 3 casi di malattia rara; 476 pazienti con 2 casi di malattia rara.

In totale, i casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 30 giugno 2013 sono 48.369 mentre, conteggiati singolarmente, i pazienti totali sono 47.905 (3 pazienti sono presenti con diagnosi di 3 malattie rare, 458 pazienti hanno diagnosi di 2 malattie rare). Al 30 giugno 2013 il rapporto maschi/femmine è di 1:1.24.

La tabella 4.1 riassume i dati dei pazienti divisi per ciascuna fonte e genere.

Tabella 4.1. Pazienti con malattia rara suddivisi per fonte di dati e genere.

Fonte di Dati	Totale	Viventi M	Viventi F
Amministrativi	30.334	13.136	17.198
ReLMaR	4.887	2.571	2.316
Amministrativi e ReLMaR	12.684	5.706	6.978
Totale	47.905	21.413	26.492

I 47.905 pazienti sono stati divisi per provincia di residenza, al fine di calcolare il tasso grezzo di prevalenza di malati rari in ciascuna provincia della Lombardia (tabella 4.2).

Tabella 4.2. Tasso grezzo di prevalenza dei malati rari divisi per provincia di residenza.

Residenza	Numero di Pazienti	Popolazione Residente ⁹	Prevalenza (/100.000)
Bergamo	4.715	1.086.277	434,05
Brescia	6.587	1.238.044	532,05
Como	2.411	586.735	410,92
Cremona	1.296	357.623	362,39
Lecco	1.653	336.310	491,51
Lodi	975	223.755	435,74
Mantova	1.223	408.336	299,51
Milano	17.357	3.038.420	571,25
Monza e Brianza	4.645	840.129	552,89
Pavia	2.852	535.822	532,27
Sondrio	620	180.814	342,89
Varese	3.571	871.886	409,57
Totale	47.905	9.704.151	493,65

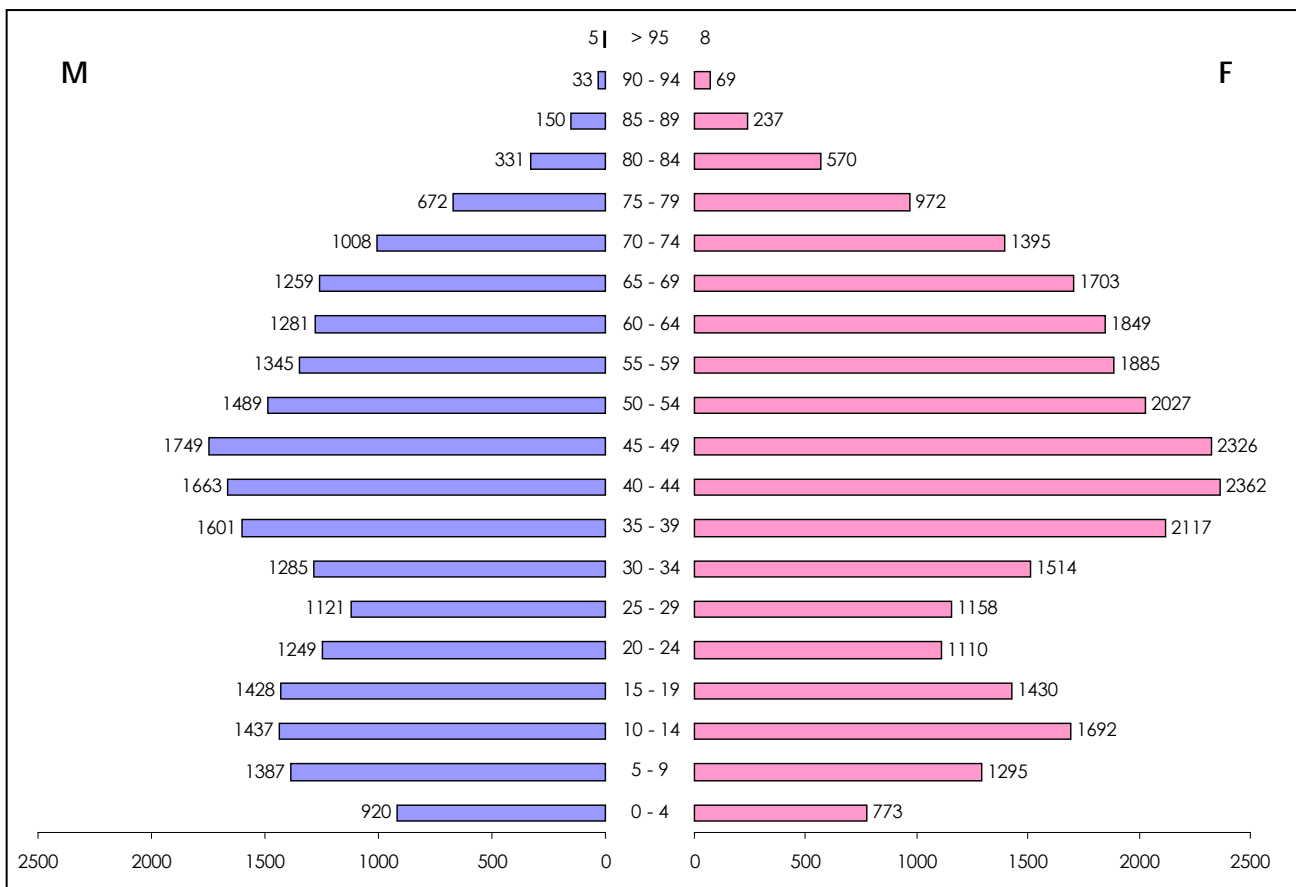
La tabella 4.3 riporta la prevalenza per genere e fascia di età calcolata al 30 giugno 2013.

In figura 4.2 è riportato l'istogramma della distribuzione dei malati rari lombardi, distribuiti per età e per genere al 30 giugno 2013.

Tabella 4.3. Prevalenza dei malati rari lombardi per età e per genere al 30 giugno 2013.

Fascia di Età	Maschi	Femmine	M (%)	F (%)	Popolazione ⁹	Prevalenza (/100.000)
0 - 4	920	773	1,92	1,61	474.873	356,52
5 - 9	1387	1295	2,90	2,70	462.450	579,95
10 - 14	1437	1692	3,00	3,53	445.988	701,59
15 - 19	1428	1430	2,98	2,99	429.541	665,36
20 - 24	1249	1110	2,61	2,32	446.999	527,74
25 - 29	1121	1158	2,34	2,42	505.673	450,69
30 - 34	1285	1514	2,68	3,16	621.387	450,44
35 - 39	1601	2117	3,34	4,42	783.827	474,34
40 - 44	1663	2362	3,47	4,93	823.449	488,80
45 - 49	1749	2326	3,65	4,86	806.126	505,50
50 - 54	1489	2027	3,11	4,23	672.916	522,50
55 - 59	1345	1885	2,81	3,93	600.848	537,57
60 - 64	1281	1849	2,67	3,86	612.060	511,39
65 - 69	1259	1703	2,63	3,55	518.125	571,68
70 - 74	1008	1395	2,10	2,91	530.375	453,08
75 - 79	672	972	1,40	2,03	408.827	402,13
80 - 84	331	570	0,69	1,19	303.975	296,41
85 - 89	150	237	0,31	0,49	178.212	217,16
90 - 94	33	69	0,07	0,14	58.624	173,99
≥ 95	5	8	0,01	0,02	19.876	65,41
Totale	21413	26492	44,70	55,30	9.704.151	493,65

Figura 4.2. Distribuzione dei malati rari lombardi, suddivisi per età e per genere al 30 giugno 2013.



Per ogni categoria di appartenenza delle malattie rare, codificate in base al sistema di classificazione ICD-9 CM (allegato 1 al Decreto Ministeriale 279/2001)⁴, sono stati calcolati il numero di condizioni rare per cui è stato segnalato almeno un caso in Lombardia (tabella 4.4, figura 4.3) e il numero totale di casi di malattia rara segnalati (tabella 4.5). I calcoli sono stati eseguiti sia tenendo conto tutti i casi di malattia rara, sia tenendo conto solo i casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 30 giugno 2013.

Tabella 4.4. Numero di condizioni rare sorvegliate totali 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 (%)	Condizioni censite pazienti viventi (%)
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	3	3 (100%)	3 (100%)
RB	Tumori	140 – 239	7	7 (100%)	7 (100%)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	37	37 (100%)	37 (100%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	10	10 (100%)	10 (100%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	44	41 (93.2%)	40 (90.9%)
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	12	12 (100%)	12 (100%)
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	7	7 (100%)	7 (100%)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	3	3 (100%)	3 (100%)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	6	5 (83.3%)	5 (83.3%)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	7	7 (100%)	7 (100%)
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	186	155 (83.3%)	154 (82.8%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	4 (57.1%)	4 (57.1%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosì mal definiti	780 – 799	1	1 (100%)	1 (100%)
Totale			330	292 (88.5%)	290 (87.9%)

Figura 4.3. Numero di condizioni rare sorvegliate e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza (totale 291 codici).

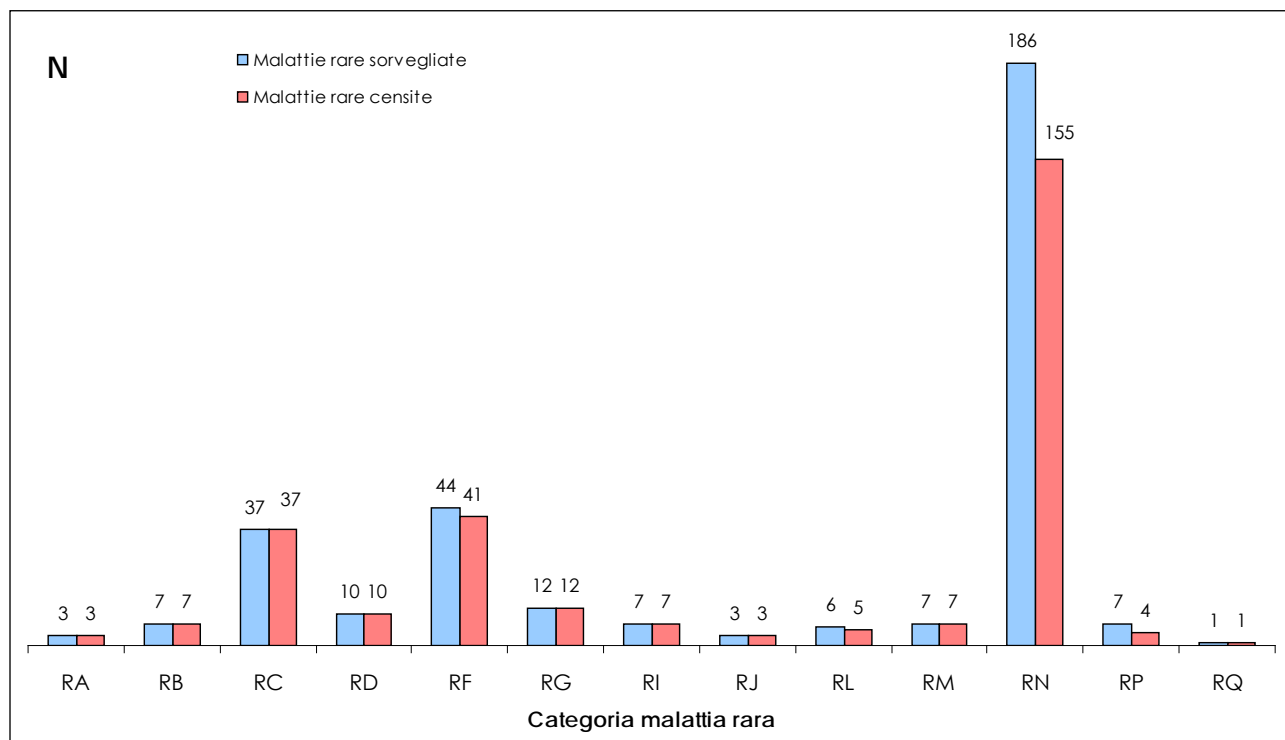


Tabella 4.5. Casi di malattia rara (MR) censiti per categoria di appartenenza.
CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Codice ICD9-CM	Casi di MR	Casi di MR pazienti vivi
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	79	77
RB	Tumori	140 – 239	1.934	1.892
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	10.673	10.084
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	7.179	6.963
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	11.210	9.620
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	3.226	2.966
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	816	780
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	410	396
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	2.444	2.116
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	6.187	5.981
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	7.591	7.443
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	45	44
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	7	7
Totale			51.801	48.369

La tabella 4.7 mostra la sintesi dei dati relativi ai casi di malattia rara derivanti dai processi di RL, con i contributi specifici di ciascuna fonte considerata e il calcolo della prevalenza (/100.000 abitanti) al 30 giugno 2013.

Va considerato che il flusso Amministrativo di Esenzione non registra l'informazione della malattia rara afferente ad un codice di gruppo; per questo motivo il livello di dettaglio considera il solo codice di esenzione (univoco o di gruppo) e non la specifica malattia rara afferente.

Per ciascuna malattia rara è stato calcolato il numero totale di casi registrati in Lombardia (suddiviso per tipo di fonte), il contributo di ciascuna fonte, i decessi (divisi per fonte), il totale dei pazienti viventi (maschi e femmine) e la prevalenza puntuale in regione Lombardia (/100.000).

La somma dei contributi di ciascuna fonte è pari alla totalità dei casi:

$$(A \setminus R) \cup (R \setminus A) \cup (A \cap R) = (A \cup R)$$

(flusso Amministrativo: A; ReLMaR: R)

Infine, in tabella 4.8 sono riportati, per ciascun codice di esenzione, il numero totale di pazienti vivi e deceduti, l'età media, l'età minima, l'età massima e la deviazione standard sia per l'età al 30 giugno 2013 per i pazienti viventi, sia per l'età al momento del decesso.

Tabella 4.7. Sintesi dei principali dati dei casi di malattia rara al 30.06.2013. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/32)

LEGENDA	
A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO	POPOLAZIONE = 9.704.151 (15° CENSIMENTO ISTAT AL 09/10/2011)
R = CASO CENSITO NEL ReLMaR	NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO
A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI	P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.
N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMaR.	

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																
	RA0010	Hansen malattia di	8	0	0	8	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	8	2	6	0,08
	RA0020	Whipple malattia di	13	0	16	29	44,8%	0,0%	55,2%	0	0	1	28	20	8	0,29
	RA0030	Lyme malattia di	20	20	2	42	47,6%	47,6%	4,8%	1	0	0	41	19	22	0,42
	TOTALE		41	20	18	79	51,9%	25,3%	22,8%	1	0	1	77	41	36	0,79
RB - TUMORI																
	RB0010	Wilms tumore di	65	3	0	68	95,6%	4,4%	0,0%	2	1	0	65	25	40	0,67
	RB0020	Retinoblastoma	17	2	10	29	58,6%	6,9%	34,5%	1	0	0	28	8	20	0,29
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RB0040	Gardner malattia di	8	0	0	8	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	8	4	4	0,08
	RB0050	Poliposi familiare	349	6	11	366	95,4%	1,6%	3,0%	12	0	0	354	203	151	3,65
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi	23	5	17	45	51,1%	11,1%	37,8%	1	0	0	44	1	43	0,45
	RBG010	Neurofibromatosi	770	198	448	1416	54,4%	14,0%	31,6%	22	3	0	1391	641	750	14,33
		<i>Neurofibromatosi tipo I</i>	0	196	443	639	0,0%	30,7%	69,3%	0	3	0	636	297	339	6,55
		<i>Neurofibromatosi tipo II</i>	0	2	5	7	0,0%	28,6%	71,4%	0	0	0	7	4	3	0,07
	TOTALE		1234	214	486	1934	63,8%	11,1%	25,1%	38	4	0	1892	883	1009	19,50
RC - MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI																
	RC0010	Deficienza di Acth	67	4	4	75	89,3%	5,3%	5,3%	1	0	0	74	37	37	0,76

Tabella 4.7 (2/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RC0020	Kallmann sindrome di	152	8	34	194	78,4%	4,1%	17,5%	0	0	0	194	151	43	2,00
	RC0030	Reifenstein sindrome di	19	1	6	26	73,1%	3,8%	23,1%	1	0	0	25	2	23	0,26
	RC0040	Puberta' precoce idiopatica	976	75	388	1439	67,8%	5,2%	27,0%	2	0	1	1436	192	1244	14,80
	RC0050	Leprecaunismo	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	1	1	0	0,01
	RC0060	Werner sindrome di	7	0	1	8	87,5%	0,0%	12,5%	0	0	1	7	2	5	0,07
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	5	0	0	5	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	5	3	2	0,05
	RC0080	Lipodistrofia totale	6	0	0	6	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	6	3	3	0,06
	RC0090	Dercum malattia di	5	0	0	5	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	5	0	5	0,05
	RC0100	Farber malattia di	8	0	0	8	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	7	6	1	0,07
	RC0110	Crioglobulinemia mista	340	46	213	599	56,8%	7,7%	35,6%	84	9	18	488	109	379	5,03
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita	1	1	2	4	25,0%	25,0%	50,0%	0	0	0	4	2	2	0,04
	RC0130	Atransferrinemia congenita	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RC0140	Waldmann malattia di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RC0150	Wilson malattia di	39	27	48	114	34,2%	23,7%	42,1%	3	0	1	110	62	48	1,13
	RC0160	Iposofatasia	3	0	0	3	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	3	1	2	0,03
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	38	2	16	56	67,9%	3,6%	28,6%	2	0	0	54	25	29	0,56
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	4	2	2	8	50,0%	25,0%	25,0%	0	0	0	8	4	4	0,08
	RC0190	Angioedema ereditario	115	1	2	118	97,5%	0,8%	1,7%	1	0	0	117	54	63	1,21
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	33	41	106	180	18,3%	22,8%	58,9%	9	5	8	158	87	71	1,63
	RC0210	Behcet malattia di	492	16	153	661	74,4%	2,4%	23,1%	15	0	3	643	313	330	6,63
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	214	17	89	320	66,9%	5,3%	27,8%	4	1	1	314	149	165	3,24
		<i>Bartter sindrome di</i>	<i>0</i>	<i>4</i>	<i>15</i>	<i>19</i>	<i>0,0%</i>	<i>21,1%</i>	<i>78,9%</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>19</i>	<i>10</i>	<i>9</i>	<i>0,20</i>
		<i>Conn sindrome di</i>	<i>0</i>	<i>2</i>	<i>7</i>	<i>9</i>	<i>0,0%</i>	<i>22,2%</i>	<i>77,8%</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>0</i>	<i>9</i>	<i>4</i>	<i>5</i>	<i>0,09</i>

Tabella 4.7 (3/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Gittleman sindrome di</i>	0	10	59	69	0,0%	14,5%	85,5%	0	1	0	68	32	36	0,70
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	0	1	8	9	0,0%	11,1%	88,9%	0	0	1	8	5	3	0,08
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	342	37	142	521	65,6%	7,1%	27,3%	2	0	0	519	182	337	5,35
		<i>11-beta-idrossilasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>17-alfa-idrossilasi deficit di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>18-idrossilasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>20,22-desmolasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>21-idrossilasi deficit di</i>	0	35	138	173	0,0%	20,2%	79,8%	0	0	0	173	64	109	1,78
		<i>3-B-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di</i>	0	2	3	5	0,0%	40,0%	60,0%	0	0	0	5	2	3	0,05
		<i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Star deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	168	2	13	183	91,8%	1,1%	7,1%	1	0	0	182	42	140	1,88
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I</i>	0	0	5	5	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	5	2	3	0,05
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i>	0	2	5	7	0,0%	28,6%	71,4%	0	0	0	7	2	5	0,07
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	1	2	0,03
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	256	305	521	1082	23,7%	28,2%	48,2%	14	0	4	1064	580	484	10,96
		<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>	0	3	29	32	0,0%	9,4%	90,6%	0	0	2	30	13	17	0,31
		<i>Aciduria glutarica</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	2	1	0,03
		<i>Aciduria idrossiglutarica</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Alaninemia</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Albinismo</i>	0	30	22	52	0,0%	57,7%	42,3%	0	0	0	52	30	22	0,54
		<i>Alcaptonuria</i>	0	2	8	10	0,0%	20,0%	80,0%	0	0	0	10	8	2	0,10
		<i>Beta-chetotilasi deficit di</i>	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02

Tabella 4.7 (4/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Biotinidasi deficit di</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
		<i>Cistinosi</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Cistinuria</i>	0	7	57	64	0,0%	10,9%	89,1%	0	0	0	64	38	26	0,66
		<i>Fanconi sindrome renale</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Hartnup malattia di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Iminoacidemia</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Intolleranza alle proteine con lisinuria</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Iperfenilalaninemia</i>	0	245	332	577	0,0%	42,5%	57,5%	0	0	0	577	300	277	5,95
		<i>Iperglicinemia non chetotica</i>	0	1	5	6	0,0%	16,7%	83,3%	0	0	1	5	2	3	0,05
		<i>Iperistidinemia</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Iperlisinemia</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Iperomitinemia</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Iperprolinemia</i>	0	2	1	3	0,0%	66,7%	33,3%	0	0	0	3	3	0	0,03
		<i>Ipervalinemia</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Lowe sindrome di</i>	0	0	5	5	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	5	5	0	0,05
		<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero</i>	0	2	9	11	0,0%	18,2%	81,8%	0	0	0	11	6	5	0,11
		<i>Metilmalonico acidemia</i>	0	3	8	11	0,0%	27,3%	72,7%	0	0	1	10	6	4	0,10
		<i>Metilmalonico acidemia con omocistinuria</i>	0	1	9	10	0,0%	10,0%	90,0%	0	0	0	10	4	6	0,10
		<i>Olocarbossilasi sintetasi deficit di</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
		<i>Omocistinuria</i>	0	3	11	14	0,0%	21,4%	78,6%	0	0	0	14	7	7	0,14
		<i>Ornitina aminotransferasi deficit di</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	0	2	0,02
		<i>Prolidasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Propionico acidemia</i>	0	0	4	4	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	4	1	3	0,04

Tabella 4.7 (5/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Sindrome da malassorbimento di metionina</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Tirosinemia</i>	0	5	5	10	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	10	7	3	0,10
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea	7	6	40	53	13,2%	11,3%	75,5%	1	0	1	51	23	28	0,53
		<i>Arginasi (ARG) deficit di</i>	0	0	4	4	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	4	3	1	0,04
		<i>Arginino-Succinato-Liasi (ASL) deficit di</i>	0	1	8	9	0,0%	11,1%	88,9%	0	0	0	9	3	6	0,09
		<i>Arginino-Succinato-Sintetasi (ASS) deficit di</i>	0	1	8	9	0,0%	11,1%	88,9%	0	0	0	9	5	4	0,09
		<i>Carbamil-Fosfato-Sintetasi (CPS) deficit di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Iperammoniemia ereditaria</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	0	2	0,02
		<i>N-Acetil-Glutammato-Sintetasi (NAGS) deficit di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di</i>	0	4	16	20	0,0%	20,0%	80,0%	0	0	1	19	7	12	0,20
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito	103	30	127	260	39,6%	11,5%	48,8%	4	0	2	254	130	124	2,62
		<i>Aspartilglucosaminuria</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Disordine congenito della glicosilazione</i>	0	0	5	5	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	1	4	2	2	0,04
		<i>Fucosidosi</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Galattosemia</i>	0	8	9	17	0,0%	47,1%	52,9%	0	0	0	17	9	8	0,18
		<i>Glicogeno-sintetasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i>	0	4	5	9	0,0%	44,4%	55,6%	0	0	0	9	8	1	0,09
		<i>Glicogenosi tipo 1</i>	0	5	33	38	0,0%	13,2%	86,8%	0	0	0	38	23	15	0,39
		<i>Glicogenosi tipo 2</i>	0	6	26	32	0,0%	18,8%	81,3%	0	0	1	31	14	17	0,32
		<i>Glicogenosi tipo 3</i>	0	0	7	7	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	7	2	5	0,07
		<i>Glicogenosi tipo 4</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Glicogenosi tipo 5</i>	0	1	10	11	0,0%	9,1%	90,9%	0	0	0	11	5	6	0,11

Tabella 4.7 (6/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Glicogenosi tipo 6</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Glicogenosi tipo 7</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Glicogenosi tipo 10</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Glicogenosi tipo 11</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	1	2	0,03
		<i>Glicogenosi tipo 12</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Glicogenosi tipo 13</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio</i>	0	2	19	21	0,0%	9,5%	90,5%	0	0	0	21	5	16	0,22
		<i>Iperinsulinismo congenito</i>	0	2	7	9	0,0%	22,2%	77,8%	0	0	0	9	6	3	0,09
		<i>Iperossaluria primaria</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Malassorbimento di glucosio e galattosio</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Malattia da corpi poliglucosani</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Mannosidosi</i>	0	1	3	4	0,0%	25,0%	75,0%	0	0	0	4	2	2	0,04
		<i>Saccarasi isomaltasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III	79	9	61	149	53,0%	6,0%	40,9%	4	1	1	143	89	54	1,47
		<i>Abetalipoproteinemia</i>	0	1	4	5	0,0%	20,0%	80,0%	0	0	0	5	2	3	0,05
		<i>Beta ossidazione deficit di</i>	0	2	10	12	0,0%	16,7%	83,3%	0	0	1	11	5	6	0,11
		<i>Carnitin-Palmitoil-Transferasi deficit di</i>	0	4	5	9	0,0%	44,4%	55,6%	0	1	0	8	5	3	0,08
		<i>Carnitina muscolare deficit di</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
		<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i>	0	1	4	5	0,0%	20,0%	80,0%	0	0	0	5	4	1	0,05
		<i>Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Ipercolesterolemia familiare autosomica recessiva</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	2	0	0,02

Tabella 4.7 (7/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Ipertrigliceridemia familiare</i>	0	0	18	18	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	18	15	3	0,19
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare</i>	0	1	3	4	0,0%	25,0%	75,0%	0	0	0	4	4	0	0,04
		<i>Ipo betalipoproteinemia</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Ipo betalipoproteinemia familiare</i>	0	0	7	7	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	7	4	3	0,07
		<i>Lecitina-Colesterolo-Acyltransferasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Tangier malattia di</i>	0	0	5	5	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	5	4	1	0,05
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	62	16	73	151	41,1%	10,6%	48,3%	10	1	2	138	72	66	1,42
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Esteri del colesterolo malattia da accumulo di</i>	0	1	2	3	0,0%	33,3%	66,7%	0	0	0	3	2	1	0,03
		<i>Fabry malattia di</i>	0	10	40	50	0,0%	20,0%	80,0%	0	0	1	49	19	30	0,50
		<i>Gaucher malattia di</i>	0	5	24	29	0,0%	17,2%	82,8%	0	1	1	27	16	11	0,28
		<i>Niemann-Pick malattia di</i>	0	0	7	7	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	7	4	3	0,07
		<i>Schindler malattia di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Wolman malattia di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RCG090	Mucopolidosi	7	0	3	10	70,0%	0,0%	30,0%	1	0	1	8	4	4	0,08
		<i>Galattosialidosi</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Mucopolidosi tipo 1</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Mucopolidosi tipo 2</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	1	1	1	0	0,01
		<i>Mucopolidosi tipo 3</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Mucopolidosi tipo 4</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	2116	38	245	2399	88,2%	1,6%	10,2%	90	1	5	2303	1805	498	23,73

Tabella 4.7 (8/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Anemia microcitica ereditaria</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>DMT1 deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Emocromatosi ereditaria</i>	0	35	182	217	0,0%	16,1%	83,9%	0	1	4	212	178	34	2,18
		<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>	0	0	8	8	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	1	7	6	1	0,07
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i>	0	1	40	41	0,0%	2,4%	97,6%	0	0	0	41	31	10	0,42
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	0	2	0,02
		<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	0	3	0,03
		<i>Sindrome Iperferritinemia-Cataratta</i>	0	2	9	11	0,0%	18,2%	81,8%	0	0	0	11	8	3	0,11
	RCG110	Porfirie	119	37	70	226	52,7%	16,4%	31,0%	8	3	6	209	125	84	2,15
		<i>Coproporfiria ereditaria</i>	0	0	5	5	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	5	1	4	0,05
		<i>Porfiria acuta intermittente</i>	0	6	11	17	0,0%	35,3%	64,7%	0	0	0	17	6	11	0,18
		<i>Porfiria cutanea tarda</i>	0	21	29	50	0,0%	42,0%	58,0%	0	3	6	41	35	6	0,42
		<i>Porfiria da deficit di alad</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Porfiria eritropoietica</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Porfiria eritropoietica epatica</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Porfiria variegata</i>	0	2	3	5	0,0%	40,0%	60,0%	0	0	0	5	1	4	0,05
		<i>Protoporfiria eritropoietica</i>	0	8	20	28	0,0%	28,6%	71,4%	0	0	0	28	15	13	0,29
	RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	8	1	3	12	66,7%	8,3%	25,0%	0	0	0	12	11	1	0,12
		<i>Adenilsuccinasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00

Tabella 4.7 (9/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Adenina-Fosforibosil-Transferasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	3	0	0,03
		<i>Oroticoaciduria</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Xantinuria</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	471	41	203	715	65,9%	5,7%	28,4%	131	11	37	536	284	252	5,52
	RCG140	Mucopolisaccaridosi	10	9	32	51	19,6%	17,6%	62,7%	3	2	3	43	30	13	0,44
		<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1</i>	0	3	5	8	0,0%	37,5%	62,5%	0	0	1	7	4	3	0,07
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i>	0	1	13	14	0,0%	7,1%	92,9%	0	0	1	13	13	0	0,13
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3</i>	0	1	6	7	0,0%	14,3%	85,7%	0	1	0	6	3	3	0,06
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4</i>	0	4	5	9	0,0%	44,4%	55,6%	0	1	0	8	5	3	0,08
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	1	0	0	0	0,00
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 9</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RCG150	Istiocitosi croniche	124	16	54	194	63,9%	8,2%	27,8%	9	1	1	183	104	79	1,89
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i>	0	15	49	64	0,0%	23,4%	76,6%	0	1	1	62	29	33	0,64
		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	0	1	5	6	0,0%	16,7%	83,3%	0	0	0	6	2	4	0,06
	RCG160	Immunodeficienze primarie	638	39	157	834	76,5%	4,7%	18,8%	52	1	3	778	371	407	8,02
		<i>Agammaglobulinemia</i>	0	3	25	28	0,0%	10,7%	89,3%	0	0	0	28	25	3	0,29
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Digeorge sindrome di</i>	0	19	30	49	0,0%	38,8%	61,2%	0	1	1	47	24	23	0,48
		<i>Duncan sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00

Tabella 4.7 (10/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Griscelli sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Immunodeficienza combinata grave</i>	0	0	4	4	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	1	3	0	3	0,03
		<i>Immunodeficienza comune variabile</i>	0	15	89	104	0,0%	14,4%	85,6%	0	0	1	103	45	58	1,06
		<i>Iper-Ige sindrome</i>	0	1	6	7	0,0%	14,3%	85,7%	0	0	0	7	3	4	0,07
		<i>Kostmann sindrome di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Nezelof sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Nijmegen sindrome</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Whim sindrome</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Wiskott-Aldrich sindrome di</i>	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
	TOTALE		7037	828	2808	10673	65,9%	7,8%	26,3%	454	36	99	10084	5057	5027	103,91
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	56	92	58	206	27,2%	44,7%	28,2%	5	1	0	200	89	111	2,06
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	34	4	25	63	54,0%	6,3%	39,7%	9	1	1	52	25	27	0,54
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	83	0	15	98	84,7%	0,0%	15,3%	4	0	1	93	46	47	0,96
	RD0040	Neutropenia ciclica	33	0	1	34	97,1%	0,0%	2,9%	2	0	0	32	10	22	0,33
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	232	2	11	245	94,7%	0,8%	4,5%	9	0	1	235	123	112	2,42
	RD0060	Che'diak-Higashi malattia di	1	0	1	2	50,0%	0,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RDG010	Anemie ereditarie	1500	333	639	2472	60,7%	13,5%	25,8%	45	8	6	2413	1200	1213	24,87
		<i>Anemia a cellule falciformi</i>	0	57	149	206	0,0%	27,7%	72,3%	0	1	0	205	99	106	2,11
		<i>Anemia diseritropoietica congenita</i>	0	8	16	24	0,0%	33,3%	66,7%	0	0	0	24	9	15	0,25
		<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i>	0	1	2	3	0,0%	33,3%	66,7%	0	0	0	3	2	1	0,03
		<i>Blackfan-diamond anemia di</i>	0	7	3	10	0,0%	70,0%	30,0%	0	0	1	9	6	3	0,09
		<i>Fanconi anemia di</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01

Tabella 4.7 (11/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Glucosio-6-fosfato deidrogenasi deficit di</i>	0	26	88	114	0,0%	22,8%	77,2%	0	0	0	114	80	34	1,17
		<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reductasi</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Pirimidina 5-Nucleotidasi deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Piruvato chinasi deficit di</i>	0	4	8	12	0,0%	33,3%	66,7%	0	0	0	12	7	5	0,12
		<i>Sferocitosi ereditaria</i>	0	34	89	123	0,0%	27,6%	72,4%	0	0	2	121	63	58	1,25
		<i>Talassemie</i>	0	195	284	479	0,0%	40,7%	59,3%	0	7	3	469	214	255	4,83
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	1486	1269	1140	3895	38,2%	32,6%	29,3%	68	41	13	3773	1877	1896	38,88
		<i>Afibrinogenemia</i>	0	2	2	4	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	4	2	2	0,04
		<i>Antiplasmina deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Antitrombina deficit di</i>	0	10	35	45	0,0%	22,2%	77,8%	0	0	0	45	17	28	0,46
		<i>Disfibrinogenemia</i>	0	2	7	9	0,0%	22,2%	77,8%	0	0	0	9	2	7	0,09
		<i>Disordini ereditari trombofilici</i>	0	327	138	465	0,0%	70,3%	29,7%	0	16	1	448	205	243	4,62
		<i>Emofilia A</i>	0	368	258	626	0,0%	58,8%	41,2%	0	10	4	612	582	30	6,31
		<i>Emofilia B</i>	0	58	57	115	0,0%	50,4%	49,6%	0	3	0	112	105	7	1,15
		<i>Fattore II deficit di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Fattore V deficit di</i>	0	8	15	23	0,0%	34,8%	65,2%	0	0	1	22	9	13	0,23
		<i>Fattore V e fattore VIII deficit combinato di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata</i>	0	7	35	42	0,0%	16,7%	83,3%	0	0	0	42	18	24	0,43
		<i>Fattore V Leiden omozigote</i>	0	7	18	25	0,0%	28,0%	72,0%	0	0	0	25	12	13	0,26
		<i>Fattore VII deficit di</i>	0	43	42	85	0,0%	50,6%	49,4%	0	3	1	81	36	45	0,83
		<i>Fattore X deficit di</i>	0	5	3	8	0,0%	62,5%	37,5%	0	0	0	8	5	3	0,08
		<i>Fattore XI deficit di</i>	0	21	29	50	0,0%	42,0%	58,0%	0	0	0	50	17	33	0,52
		<i>Fattore XII deficit di</i>	0	2	2	4	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	4	4	0	0,04

Tabella 4.7 (12/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		Fattore XIII deficit di	0	2	1	3	0,0%	66,7%	33,3%	0	0	0	3	2	1	0,03
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		Ipfibrinogenemia	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		Plasminogeno deficit di	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		Proteina C deficit di	0	114	78	192	0,0%	59,4%	40,6%	0	2	0	190	85	105	1,96
		Proteina S deficit di	0	124	118	242	0,0%	51,2%	48,8%	0	5	0	237	75	162	2,44
		Protrombina G20210A omozigote	0	2	8	10	0,0%	20,0%	80,0%	0	0	0	10	4	6	0,10
		Von Willebrand malattia di	0	167	292	459	0,0%	36,4%	63,6%	0	2	6	451	187	264	4,65
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	52	2	6	60	86,7%	3,3%	10,0%	0	0	0	60	20	40	0,62
		Bernard-Soulier sindrome di	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		Piastrinopatia da difetto di secrezione	0	1	4	5	0,0%	20,0%	80,0%	0	0	0	5	1	4	0,05
		Tromboastenia di Glanzmann	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RDG040	Trombocitopenie primarie ereditarie	83	7	14	104	79,8%	6,7%	13,5%	1	0	0	103	43	60	1,06
	TOTALE		3560	1709	1910	7179	49,6%	23,8%	26,6%	143	51	22	6963	3434	3529	71,75
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO																
	RF0010	Alpers malattia di	4	0	1	5	80,0%	0,0%	20,0%	1	0	0	4	0	4	0,04
	RF0020	Keams-Sayre sindrome di	39	12	28	79	49,4%	15,2%	35,4%	9	0	0	70	30	40	0,72
	RF0030	Leigh malattia di	27	6	29	62	43,5%	9,7%	46,8%	3	1	2	56	33	23	0,58
	RF0040	Reff sindrome di	16	18	54	88	18,2%	20,5%	61,4%	1	0	1	86	0	86	0,89
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	0	0	0	0,00
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	34	4	28	66	51,5%	6,1%	42,4%	1	1	0	64	27	37	0,66
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario	7	0	1	8	87,5%	0,0%	12,5%	0	0	0	8	2	6	0,08
	RF0080	Corea di Huntington	213	68	201	482	44,2%	14,1%	41,7%	55	12	18	397	181	216	4,09

Tabella 4.7 (13/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	373	25	60	458	81,4%	5,5%	13,1%	10	0	0	448	125	323	4,62
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	1089	115	764	1968	55,3%	5,8%	38,8%	833	49	310	776	449	327	8,00
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	36	9	19	64	56,3%	14,1%	29,7%	13	1	1	49	23	26	0,50
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	10	2	6	18	55,6%	11,1%	33,3%	3	0	0	15	10	5	0,15
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	27	14	22	63	42,9%	22,2%	34,9%	3	1	0	59	28	31	0,61
	RF0140	West sindrome di	25	7	12	44	56,8%	15,9%	27,3%	0	0	0	44	24	20	0,45
	RF0150	Narcolessia	115	9	18	142	81,0%	6,3%	12,7%	3	0	0	139	76	63	1,43
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	6	0	1	7	85,7%	0,0%	14,3%	0	0	0	7	2	5	0,07
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di	57	47	44	148	38,5%	31,8%	29,7%	22	12	12	102	50	52	1,05
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	338	54	206	598	56,5%	9,0%	34,4%	27	4	5	562	361	201	5,79
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	11	1	3	15	73,3%	6,7%	20,0%	4	1	0	10	6	4	0,10
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare e malattia di Coats	31	3	7	41	75,6%	7,3%	17,1%	0	0	0	41	27	14	0,42
	RF0210	Eales malattia di	5	0	0	5	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	4	2	2	0,04
	RF0220	Behr sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RF0230	Ciclite eterocromica di Fuch	13	3	8	24	54,2%	12,5%	33,3%	0	0	0	24	11	13	0,25
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	3	1	0	4	75,0%	25,0%	0,0%	0	0	0	4	2	2	0,04
	RF0250	Emeralopia congenita	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RF0260	Oguchi sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RF0270	Cogan sindrome di	26	1	6	33	78,8%	3,0%	18,2%	2	0	0	31	15	16	0,32
	RF0280	Cheratocono	2495	70	321	2886	86,5%	2,4%	11,1%	6	2	0	2878	1791	1087	29,66
	RF0290	Congiuntivite lignea	1	0	2	3	33,3%	0,0%	66,7%	0	0	0	3	0	3	0,03
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	46	13	36	95	48,4%	13,7%	37,9%	0	0	0	95	57	38	0,98
	RFG010	Leucodistrofie	42	7	25	74	56,8%	9,5%	33,8%	9	0	0	65	40	25	0,67

Tabella 4.7 (14/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Aicardi-Goutieres sindrome di</i>	0	4	2	6	0,0%	66,7%	33,3%	0	0	0	6	4	2	0,06
		<i>Alexander malattia di</i>	0	0	6	6	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	6	5	1	0,06
		<i>CACH (Childhood Ataxia with Central Nervous System Hypomyelination)</i>	0	1	6	7	0,0%	14,3%	85,7%	0	0	0	7	3	4	0,07
		<i>Canavan malattia di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Krabbe malattia di</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Leucodistrofia metacromatica</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali</i>	0	1	5	6	0,0%	16,7%	83,3%	0	0	0	6	3	3	0,06
		<i>MSD (Multiple Sulfatase Deficiency)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Pelizaues-Merzbacher malattia di (HLD1)</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	2	1	0,03
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	5	0	0	5	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	4	2	2	0,04
	RFG030	Gangliosidosi	7	0	3	10	70,0%	0,0%	30,0%	4	0	1	5	3	2	0,05
		<i>Gangliosidosi-GM1</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Gangliosidosi-GM2</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	1	0	0	0	0,00
	RFG040	Malattie spinocerebellari	267	99	244	610	43,8%	16,2%	40,0%	18	7	9	576	290	286	5,94
		<i>Atassia congenita</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Atassia di Friedreich</i>	0	28	59	87	0,0%	32,2%	67,8%	0	2	3	82	37	45	0,84
		<i>Atassia episodica</i>	0	3	12	15	0,0%	20,0%	80,0%	0	0	0	15	7	8	0,15

Tabella 4.7 (15/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay</i>	0	3	2	5	0,0%	60,0%	40,0%	0	0	0	5	2	3	0,05
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)</i>	0	33	76	109	0,0%	30,3%	69,7%	0	4	5	100	46	54	1,03
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica</i>	0	3	16	19	0,0%	15,8%	84,2%	0	0	1	18	11	7	0,19
		<i>Atassia-Teleangectasia</i>	0	2	3	5	0,0%	40,0%	60,0%	0	0	0	5	3	2	0,05
		<i>Atrofia multisistemica</i>	0	4	9	13	0,0%	30,8%	69,2%	0	1	0	12	4	8	0,12
		<i>Atrofia olivo-ponto-cerebellare</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Boucher-Neuhauser sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (Atassia Friedrei-Like)</i>	0	2	3	5	0,0%	40,0%	60,0%	0	0	0	5	2	3	0,05
		<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Karak sindrome di (NBIA2B)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Neuroferritinopatia (NBIA3)</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Paraplegia spastica ereditaria</i>	0	21	55	76	0,0%	27,6%	72,4%	0	0	0	76	40	36	0,78
		<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A)</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Sindrome atassia-aprassia oculomotoria</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	1	2	0,03
		<i>Sindrome Harp</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Sindrome tremore-atassia X-fragile associata</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RFG050	<i>Atrofie muscolari spinali</i>	154	5	32	191	80,6%	2,6%	16,8%	40	0	1	150	97	53	1,55
		<i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01

Tabella 4.7 (16/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Brown-Vialetto-Van Laere sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Ipoplasi pontocerebellare tipo 1</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Kennedy malattia di</i>	0	3	10	13	0,0%	23,1%	76,9%	0	0	0	13	12	1	0,13
		<i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	1	2	2	0	0,02
		<i>SMA tipo 2</i>	0	0	6	6	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	6	6	0	0,06
		<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)</i>	0	1	8	9	0,0%	11,1%	88,9%	0	0	0	9	5	4	0,09
		<i>SMA tipo 4</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RFG060	Neuropatie ereditarie	540	41	128	709	76,2%	5,8%	18,1%	11	0	0	698	321	377	7,19
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i>	0	33	105	138	0,0%	23,9%	76,1%	0	0	0	138	64	74	1,42
		<i>Neuropatia assonale gigante</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Neuropatia motoria ereditaria</i>	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Neuropatia tomaculare</i>	0	6	20	26	0,0%	23,1%	76,9%	0	0	0	26	14	12	0,27
		<i>Refsum malattia di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Roussy-Levy sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie	118	2	12	132	89,4%	1,5%	9,1%	5	0	0	127	70	57	1,31
		<i>Miopia central core</i>	0	1	3	4	0,0%	25,0%	75,0%	0	0	0	4	2	2	0,04
		<i>Miopia centronucleare</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
		<i>Miopia congenita da disproporzion delle fibre muscolari</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	2	1	0,03
		<i>Miopia minicore/multi-minicore</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00

Tabella 4.7 (17/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Miopatia miofibrillare (Desmin Storage)</i>	0	1	2	3	0,0%	33,3%	66,7%	0	0	0	3	2	1	0,03
		<i>Miopatia miotubulare</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Miopatia nemalinica</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RFG080	Distrofie muscolari	457	26	151	634	72,1%	4,1%	23,8%	15	1	3	615	434	181	6,34
		<i>Distrofia muscolare congenita</i>	0	5	7	12	0,0%	41,7%	58,3%	0	1	0	11	7	4	0,11
		<i>Distrofia muscolare dei cingoli</i>	0	4	19	23	0,0%	17,4%	82,6%	0	0	2	21	7	14	0,22
		<i>Distrofia muscolare di Becker</i>	0	5	48	53	0,0%	9,4%	90,6%	0	0	0	53	44	9	0,55
		<i>Distrofia muscolare di Duchenne</i>	0	5	39	44	0,0%	11,4%	88,6%	0	0	1	43	40	3	0,44
		<i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Distrofia muscolare distale</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)</i>	0	7	36	43	0,0%	16,3%	83,7%	0	0	0	43	23	20	0,44
		<i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Distrofia muscolare oculofaringea</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
	RFG090	Distrofie miotoniche	356	14	105	475	74,9%	2,9%	22,1%	17	1	2	455	222	233	4,69
		<i>Distrofia miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i>	0	9	75	84	0,0%	10,7%	89,3%	0	1	1	82	39	43	0,84
		<i>Distrofia miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)</i>	0	2	7	9	0,0%	22,2%	77,8%	0	0	0	9	6	3	0,09
		<i>Miotonia congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i>	0	0	11	11	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	1	10	5	5	0,10
		<i>Miotonia congenita tipo 2 (malattia di Becker)</i>	0	1	7	8	0,0%	12,5%	87,5%	0	0	0	8	6	2	0,08
		<i>Paramiotonica congenita di Von Eulenburg</i>	0	2	5	7	0,0%	28,6%	71,4%	0	0	0	7	3	4	0,07
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	40	1	7	48	83,3%	2,1%	14,6%	2	0	0	46	29	17	0,47
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	402	233	109	744	54,0%	31,3%	14,7%	6	4	0	734	364	370	7,56
		<i>Amaurosi congenita di Leber</i>	0	2	2	4	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	4	3	1	0,04
		<i>Distrofia dei coni</i>	0	4	3	7	0,0%	57,1%	42,9%	0	0	0	7	3	4	0,07

Tabella 4.7 (18/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Distrofia ialina della retina</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i>	0	3	1	4	0,0%	75,0%	25,0%	0	0	0	4	1	3	0,04
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Retinite pigmentosa</i>	0	185	80	265	0,0%	69,8%	30,2%	0	4	0	261	138	123	2,69
		<i>Retinite punctata Albescens</i>	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Retinoschisi</i>	0	3	0	3	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	3	3	0	0,03
		<i>Stargardt malattia di</i>	0	16	12	28	0,0%	57,1%	42,9%	0	0	0	28	16	12	0,29
		<i>Usher sindrome di</i>	0	18	10	28	0,0%	64,3%	35,7%	0	0	0	28	15	13	0,29
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	4	2	1	7	57,1%	28,6%	14,3%	0	0	0	7	1	6	0,07
	RFG130	Degenerazioni della cornea	38	0	1	39	97,4%	0,0%	2,6%	1	0	0	38	16	22	0,39
		<i>Degenerazione marginale</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Degenerazione nodulare</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	112	4	9	125	89,6%	3,2%	7,2%	1	0	0	124	39	85	1,28
		<i>Distrofia corneale posteriore</i>	0	2	5	7	0,0%	28,6%	71,4%	0	0	0	7	0	7	0,07
		<i>Distrofia corneale reticolare</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	0	2	0,02
		<i>Distrofia corneale stromale</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Distrofia corneale superficiale</i>	0	2	1	3	0,0%	66,7%	33,3%	0	0	0	3	2	1	0,03
	TOTALE		7590	916	2704	11210	67,7%	8,2%	24,1%	1128	97	365	9620	5260	4360	99,13
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																
	RG0010	Endocardite reumatica	66	59	22	147	44,9%	40,1%	15,0%	0	0	0	147	78	69	1,51
	RG0020	Poliangioite microscopica	265	16	86	367	72,2%	4,4%	23,4%	64	1	6	296	132	164	3,05
	RG0030	Poliarterite nodosa	80	7	17	104	76,9%	6,7%	16,3%	6	0	0	98	52	46	1,01
	RG0040	Kawasaki sindrome di	28	154	109	291	9,6%	52,9%	37,5%	0	1	0	290	183	107	2,99

Tabella 4.7 (19/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RG0050	Churg-Strauss sindrome di	282	12	126	420	67,1%	2,9%	30,0%	19	1	5	395	167	228	4,07
	RG0060	Goodpasture sindrome di	20	1	3	24	83,3%	4,2%	12,5%	5	0	1	18	8	10	0,19
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	281	25	101	407	69,0%	6,1%	24,8%	22	3	13	369	179	190	3,80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	481	33	239	753	63,9%	4,4%	31,7%	54	3	10	686	162	524	7,07
	RG0090	Takayasu malattia di	93	5	43	141	66,0%	3,5%	30,5%	6	0	3	132	16	116	1,36
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	94	95	175	364	25,8%	26,1%	48,1%	13	2	11	338	166	172	3,48
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	34	1	3	38	89,5%	2,6%	7,9%	4	0	0	34	12	22	0,35
	RGG010	Microangiopatie trombotiche	97	8	65	170	57,1%	4,7%	38,2%	5	0	2	163	45	118	1,68
	TOTALE		1821	416	989	3226	56,4%	12,9%	30,7%	198	11	51	2966	1200	1766	30,56
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																
	RI0010	Acalasia	226	26	64	316	71,5%	8,2%	20,3%	3	4	0	309	146	163	3,18
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	11	0	0	11	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	10	7	3	0,10
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	58	8	18	84	69,0%	9,5%	21,4%	1	0	0	83	50	33	0,86
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	56	1	16	73	76,7%	1,4%	21,9%	6	0	1	66	23	43	0,68
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	233	28	46	307	75,9%	9,1%	15,0%	14	1	4	288	155	133	2,97
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	5	0	0	5	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	5	2	3	0,05
	RI0080	Linfangectasia intestinale	17	0	3	20	85,0%	0,0%	15,0%	1	0	0	19	11	8	0,20
	TOTALE		606	63	147	816	74,3%	7,7%	18,0%	26	5	5	780	394	386	8,04
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	6	0	6	12	50,0%	0,0%	50,0%	0	0	0	12	11	1	0,12
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	66	4	31	101	65,3%	4,0%	30,7%	9	0	1	91	68	23	0,94
	RJ0030	Cistite interstiziale	171	17	109	297	57,6%	5,7%	36,7%	4	0	0	293	21	272	3,02
	TOTALE		243	21	146	410	59,3%	5,1%	35,6%	13	0	1	396	100	296	4,08

Tabella 4.7 (20/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RL0020	Dermatite erpetiforme	381	21	41	443	86,0%	4,7%	9,3%	9	0	0	434	246	188	4,47
	RL0030	Pemfigo	431	24	204	659	65,4%	3,6%	31,0%	51	1	3	604	255	349	6,22
	RL0040	Pemfigoide bolloso	575	60	310	945	60,8%	6,3%	32,8%	188	12	48	697	310	387	7,18
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	61	12	28	101	60,4%	11,9%	27,7%	7	2	2	90	28	62	0,93
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	241	9	46	296	81,4%	3,0%	15,5%	5	0	0	291	105	186	3,00
	TOTALE		1689	126	629	2444	69,1%	5,2%	25,7%	260	15	53	2116	944	1172	21,81
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																
	RM0010	Dermatomiosite	236	25	73	334	70,7%	7,5%	21,9%	29	1	6	298	87	211	3,07
	RM0020	Polimiosite	233	9	75	317	73,5%	2,8%	23,7%	19	1	2	295	102	193	3,04
	RM0030	Connettivite mista	614	21	107	742	82,7%	2,8%	14,4%	34	0	3	705	97	608	7,26
	RM0040	Fascite eosinofila	26	1	1	28	92,9%	3,6%	3,6%	1	0	0	27	16	11	0,28
	RM0050	Fascite diffusa	10	0	3	13	76,9%	0,0%	23,1%	1	0	0	12	3	9	0,12
	RM0060	Policondrite	50	2	12	64	78,1%	3,1%	18,8%	11	0	0	53	22	31	0,55
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	3578	88	1023	4689	76,3%	1,9%	21,8%	92	0	6	4591	382	4209	47,31
	TOTALE		4747	146	1294	6187	76,7%	2,4%	20,9%	187	2	17	5981	709	5272	61,63
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	306	49	164	519	59,0%	9,4%	31,6%	2	0	0	517	178	339	5,33
	RN0020	Microcefalia	15	2	10	27	55,6%	7,4%	37,0%	0	0	1	26	11	15	0,27
	RN0030	Agenesia cerebellare	2	1	4	7	28,6%	14,3%	57,1%	0	0	0	7	3	4	0,07
	RN0040	Joubert sindrome di	10	2	11	23	43,5%	8,7%	47,8%	0	0	0	23	11	12	0,24
	RN0050	Lissencefalia	7	2	4	13	53,8%	15,4%	30,8%	0	0	0	13	6	7	0,13

Tabella 4.7 (21/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RN0060	Oloprosencefalia	14	0	0	14	100,0%	0,0%	0,0%	2	0	0	12	5	7	0,12
	RN0070	Chiray Foix sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0080	Disautonomia familiare	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN0090	Axenfeld- Rieger anomalia di	3	1	1	5	60,0%	20,0%	20,0%	0	0	0	5	2	3	0,05
	RN0100	Peter anomalia di	0	2	1	3	0,0%	66,7%	33,3%	0	0	0	3	2	1	0,03
	RN0110	Aniridia	15	1	2	18	83,3%	5,6%	11,1%	0	0	0	18	7	11	0,19
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	22	2	4	28	78,6%	7,1%	14,3%	0	0	0	28	16	12	0,29
	RN0130	Morning glory anomalia di	5	0	1	6	83,3%	0,0%	16,7%	0	0	0	6	2	4	0,06
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN0150	Blue rubber bleb nevus	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	53	21	21	95	55,8%	22,1%	22,1%	1	0	0	94	54	40	0,97
	RN0170	Atresia del digiuno	12	4	0	16	75,0%	25,0%	0,0%	3	0	0	13	7	6	0,13
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	9	13	1	23	39,1%	56,5%	4,3%	0	0	0	23	10	13	0,24
	RN0190	Ano imperforato	133	47	69	249	53,4%	18,9%	27,7%	1	1	0	247	114	133	2,55
	RN0200	Hirschsprung malattia di	74	8	12	94	78,7%	8,5%	12,8%	0	1	0	93	64	29	0,96
	RN0210	Atresia biliare	56	7	13	76	73,7%	9,2%	17,1%	2	0	0	74	34	40	0,76
	RN0220	Caroli malattia di	40	1	2	43	93,0%	2,3%	4,7%	3	0	0	40	24	16	0,41
	RN0230	Malattia del fegato policistico	69	0	0	69	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	68	14	54	0,70
	RN0240	Ermafroditismo vero	3	1	2	6	50,0%	16,7%	33,3%	0	0	0	6	3	3	0,06
	RN0250	Rene con midollare a spugna	53	4	41	98	54,1%	4,1%	41,8%	0	0	0	98	34	64	1,01
	RN0260	Focomelia	7	0	3	10	70,0%	0,0%	30,0%	1	0	0	9	5	4	0,09
	RN0270	Deformita' di Sprengel	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN0280	Acrodisostosi	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02

Tabella 4.7 (22/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RN0290	Camptodattilia familiare	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	5	0	1	6	83,3%	0,0%	16,7%	0	0	0	6	1	5	0,06
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	24	0	2	26	92,3%	0,0%	7,7%	0	0	0	26	11	15	0,27
	RN0320	Gastroschisi	12	4	7	23	52,2%	17,4%	30,4%	0	0	0	23	10	13	0,24
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	80	39	143	262	30,5%	14,9%	54,6%	1	0	1	260	81	179	2,68
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di	3	1	1	5	60,0%	20,0%	20,0%	0	0	0	5	3	2	0,05
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	2	50,0%	50,0%	0,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN0380	Filippi sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	5	0	0	5	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	4	3	1	0,04
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	3	0	0	3	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	3	2	1	0,03
	RN0420	Pallister-W sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0430	Poland sindrome di	41	7	30	78	52,6%	9,0%	38,5%	0	0	0	78	45	33	0,80
	RN0440	Sequenza sirenomelica	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN0460	Sindrome femoro-facciale	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	2	1	0	3	66,7%	33,3%	0,0%	0	0	0	3	1	2	0,03
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN0490	Weaver sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN0500	Cutis Laxa	1	2	0	3	33,3%	66,7%	0,0%	0	0	0	3	1	2	0,03
	RN0510	Incontinentia pigmenti	8	3	12	23	34,8%	13,0%	52,2%	0	0	0	23	1	22	0,24

Tabella 4.7 (23/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	8	0	0	8	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	8	4	4	0,08
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	3	5	1	9	33,3%	55,6%	11,1%	0	0	0	9	2	7	0,09
	RN0550	Darier malattia di	63	2	24	89	70,8%	2,2%	27,0%	1	0	0	88	37	51	0,91
	RN0560	Discheratosi congenita	4	0	0	4	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	4	3	1	0,04
	RN0570	Epidermolisi bollosa	54	3	13	70	77,1%	4,3%	18,6%	8	0	1	61	32	29	0,63
	RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN0590	Eritrocheratodermia variabile	2	0	1	3	66,7%	0,0%	33,3%	0	0	0	3	1	2	0,03
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	7	0	4	11	63,6%	0,0%	36,4%	0	0	0	11	4	7	0,11
	RN0610	Ipoplasia focale dermica	4	0	1	5	80,0%	0,0%	20,0%	0	0	0	5	1	4	0,05
	RN0620	Pachidermoperiostosi	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	78	0	6	84	92,9%	0,0%	7,1%	3	0	0	81	28	53	0,83
	RN0640	Aplasia congenita della cute	1	3	0	4	25,0%	75,0%	0,0%	0	0	0	4	1	3	0,04
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di	12	0	0	12	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	12	5	7	0,12
	RN0660	Down sindrome di	548	0	0	548	100,0%	0,0%	0,0%	10	0	0	538	297	241	5,54
	RN0670	Cri Du Chat malattia del	15	0	4	19	78,9%	0,0%	21,1%	0	0	0	19	9	10	0,20
	RN0680	Turner sindrome di	330	34	134	498	66,3%	6,8%	26,9%	3	0	0	495	5	490	5,10
	RN0690	Klinefelter sindrome di	298	13	114	425	70,1%	3,1%	26,8%	1	0	0	424	423	1	4,37
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	9	3	8	20	45,0%	15,0%	40,0%	2	0	0	18	6	12	0,19
	RN0710	Melas sindrome	37	4	24	65	56,9%	6,2%	36,9%	6	0	4	55	23	32	0,57
	RN0720	Merrf sindrome	14	11	20	45	31,1%	24,4%	44,4%	2	2	1	40	16	24	0,41
	RN0730	Short sindrome	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RN0740	Ivemark sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	0	0	0	0,00

Tabella 4.7 (24/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RN0750	Sclerosi tuberosa	77	49	133	259	29,7%	18,9%	51,4%	1	0	3	255	109	146	2,63
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	21	2	4	27	77,8%	7,4%	14,8%	1	0	0	26	11	15	0,27
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	17	7	9	33	51,5%	21,2%	27,3%	1	0	0	32	17	15	0,33
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	50	0	3	53	94,3%	0,0%	5,7%	5	0	0	48	29	19	0,49
	RN0790	Aarskog sindrome di	2	0	1	3	66,7%	0,0%	33,3%	0	0	0	3	2	1	0,03
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	39	6	19	64	60,9%	9,4%	29,7%	0	0	0	64	29	35	0,66
	RN0830	Bloom sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0840	Borjeson sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0850	Charge associazione	15	2	7	24	62,5%	8,3%	29,2%	1	0	0	23	9	14	0,24
	RN0860	De Morsier sindrome di	9	0	1	10	90,0%	0,0%	10,0%	0	0	0	10	5	5	0,10
	RN0870	Dubowitz sindrome di	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	2	0	2	0,02
P	RN0880	Eec sindrome	57	1	7	65	87,7%	1,5%	10,8%	1	0	0	64	35	29	0,66
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN0900	Fryns sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN0910	Goldenhar sindrome di	45	4	8	57	78,9%	7,0%	14,0%	0	0	0	57	32	25	0,59
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	1	1	1	3	33,3%	33,3%	33,3%	1	0	0	2	1	1	0,02
	RN0940	Kabuki sindrome della maschera	17	1	8	26	65,4%	3,8%	30,8%	0	0	0	26	14	12	0,27
	RN0950	Kartagener sindrome di	58	4	25	87	66,7%	4,6%	28,7%	1	0	1	85	41	44	0,88
	RN0960	Maffucci sindrome di	2	0	1	3	66,7%	0,0%	33,3%	0	0	0	3	1	2	0,03
	RN0970	Marshall sindrome di	3	0	0	3	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	3	2	1	0,03

Tabella 4.7 (25/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RN0980	Meckel sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN0990	Moebius sindrome di	10	0	1	11	90,9%	0,0%	9,1%	0	0	0	11	3	8	0,11
	RN1000	Nager sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN1010	Noonan sindrome di	64	7	39	110	58,2%	6,4%	35,5%	1	0	0	109	60	49	1,12
	RN1020	Opitz sindrome di	1	0	1	2	50,0%	0,0%	50,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
	RN1030	Pallister- Hall sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	3	2	0	5	60,0%	40,0%	0,0%	1	0	0	4	2	2	0,04
	RN1050	Rieger sindrome	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN1060	Roberts sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1070	Robinow sindrome di	1	0	1	2	50,0%	0,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	16	1	9	26	61,5%	3,8%	34,6%	0	0	0	26	16	10	0,27
	RN1090	Schinzl-Giedion sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	1	3	33,3%	33,3%	33,3%	0	0	0	3	3	0	0,03
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	5	0	2	7	71,4%	0,0%	28,6%	0	0	0	7	4	3	0,07
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	2	1	4	7	28,6%	14,3%	57,1%	0	0	0	7	3	4	0,07
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1170	Sindrome proteo	1	0	1	2	50,0%	0,0%	50,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	6	1	1	8	75,0%	12,5%	12,5%	0	0	0	8	2	6	0,08
	RN1190	Sindrome unghia-rotula	6	0	3	9	66,7%	0,0%	33,3%	0	0	0	9	5	4	0,09
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	1	0	1	2	50,0%	0,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02

Tabella 4.7 (26/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	7	2	3	12	58,3%	16,7%	25,0%	0	0	0	12	7	5	0,12
	RN1220	Stickler sindrome di	11	3	10	24	45,8%	12,5%	41,7%	0	0	0	24	10	14	0,25
	RN1230	Summit sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1250	Vacterl associazione	10	1	7	18	55,6%	5,6%	38,9%	1	0	0	17	9	8	0,18
	RN1260	Wildervanck sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1270	Williams sindrome di	43	9	39	91	47,3%	9,9%	42,9%	2	0	0	89	43	46	0,92
	RN1280	Winchester sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1290	Wolfram sindrome di	3	0	0	3	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	2	1	1	0,02
	RN1300	Angelman sindrome di	21	7	19	47	44,7%	14,9%	40,4%	0	0	0	47	24	23	0,48
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	71	15	61	147	48,3%	10,2%	41,5%	7	0	0	140	68	72	1,44
	RN1320	Marfan sindrome di	83	46	197	326	25,5%	14,1%	60,4%	5	0	2	319	158	161	3,29
	RN1330	Sindrome da X fragile	42	12	25	79	53,2%	15,2%	31,6%	0	1	0	78	63	15	0,80
	RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1350	Alagille sindrome di	11	1	9	21	52,4%	4,8%	42,9%	1	0	0	20	13	7	0,21
	RN1360	Alport sindrome di	79	21	34	134	59,0%	15,7%	25,4%	0	0	0	134	52	82	1,38
	RN1370	Alstrom sindrome di	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	6	1	5	12	50,0%	8,3%	41,7%	0	0	0	12	7	5	0,12
	RN1390	Carpenter sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1400	Cockayne sindrome di	1	1	0	2	50,0%	50,0%	0,0%	1	0	0	1	1	0	0,01
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	26	5	8	39	66,7%	12,8%	20,5%	1	1	0	37	20	17	0,38
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00

Tabella 4.7 (27/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	3	0	0	3	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	3	1	2	0,03
	RN1460	Fraser sindrome di	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN1470	Hay-Wells sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	5	4	3	12	41,7%	33,3%	25,0%	0	0	0	12	8	4	0,12
	RN1490	Isaacs sindrome di	4	0	0	4	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	4	3	1	0,04
	RN1500	Kid sindrome	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	41	3	14	58	70,7%	5,2%	24,1%	0	0	0	58	25	33	0,60
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
	RN1530	Leopard sindrome	7	1	3	11	63,6%	9,1%	27,3%	0	0	0	11	5	6	0,11
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1570	Neuroacantocitosi	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RN1580	Norrie malattia di	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	2	1	3	6	33,3%	16,7%	50,0%	0	0	0	6	2	4	0,06
	RN1600	Pearson sindrome di	1	0	1	2	50,0%	0,0%	50,0%	1	0	0	1	1	0	0,01
	RN1610	POEMS sindrome	5	2	9	16	31,3%	12,5%	56,3%	0	0	2	14	8	6	0,14
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	7	2	7	16	43,8%	12,5%	43,8%	0	0	0	16	8	8	0,16
	RN1630	Sindrome acrocrallosa	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	7	0	0	7	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	7	2	5	0,07
	RN1660	Sindrome del nevo epidermale	3	0	0	3	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	3	2	1	0,03

Tabella 4.7 (28/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	RN1670	Sindrome pterigio multiplo	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	1	0	0	1	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
P	RN1700	Sjo'gren-Larsonn sindrome di	50	1	0	51	98,0%	2,0%	0,0%	4	0	0	47	6	41	0,48
	RN1710	Tay sindrome di	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	1	0	1	0,01
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	16	0	5	21	76,2%	0,0%	23,8%	0	0	0	21	9	12	0,22
	RN1730	Wagr sindrome di	1	0	1	2	50,0%	0,0%	50,0%	0	0	0	2	0	2	0,02
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RN1760	Zellweger sindrome di	2	0	0	2	100,0%	0,0%	0,0%	1	0	0	1	0	1	0,01
	RNG010	Pseudoermafroditismi	62	2	7	71	87,3%	2,8%	9,9%	0	0	0	71	18	53	0,73
	RNG020	Artrogriposi multiple congenite	11	0	6	17	64,7%	0,0%	35,3%	0	0	0	17	3	14	0,18
	RNG030	Acrocefalosindattilia	4	1	0	5	80,0%	20,0%	0,0%	0	0	0	5	3	2	0,05
	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	144	88	91	323	44,6%	27,2%	28,2%	1	0	1	321	202	119	3,31
		<i>C sindrome</i>	0	2	1	3	0,0%	66,7%	33,3%	0	0	0	3	1	2	0,03
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Craniosinostosi primaria</i>	0	80	78	158	0,0%	50,6%	49,4%	0	0	0	158	119	39	1,63
		<i>Crouzon malattia di</i>	0	0	5	5	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	5	2	3	0,05
		<i>Disostosi cleidocranica</i>	0	3	2	5	0,0%	60,0%	40,0%	0	0	0	5	0	5	0,05
		<i>Disostosi mandibolofacciale</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Disostosi maxillofacciale</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Displasia mandibolo-acrale</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00

Tabella 4.7 (29/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Displasia maxillonasale</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	1	1	0	1	0,01
		<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	0	2	0,02
	RNG050	Condrodistrofie congenite	181	11	31	223	81,2%	4,9%	13,9%	1	0	0	222	111	111	2,29
		<i>Acondrogenesi</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Acondroplasia</i>	0	4	11	15	0,0%	26,7%	73,3%	0	0	0	15	8	7	0,15
		<i>Condrodisplasia letale</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Condrodisplasia metafisaria</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Condrodisplasia punctata</i>	0	0	3	3	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	3	3	0	0,03
		<i>Condrodisplasia tipo Blomstrand</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Displasia acromicrica</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Displasia epifisaria emimelica</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Displasia metatropica</i>	0	1	1	2	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Displasia otospondilomegaepifisaria</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Distrofia toracica asfissiante</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Encondromatosi multipla</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Esostosi multipla</i>	0	1	11	12	0,0%	8,3%	91,7%	0	0	0	12	4	8	0,12
		<i>Ipocondroplasia</i>	0	3	3	6	0,0%	50,0%	50,0%	0	0	0	6	1	5	0,06
		<i>Keutel sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Kniest displasia</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00

Tabella 4.7 (30/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Sindrome camptomelica</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RNG060	Osteodistrofie congenite	235	10	64	309	76,1%	3,2%	20,7%	10	0	0	299	135	164	3,08
		<i>Atelosteogenesi</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Buschke-Ollendorff sindrome di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Conradi-Hunermann sindrome di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Discondrosteosi</i>	0	4	2	6	0,0%	66,7%	33,3%	0	0	0	6	1	5	0,06
		<i>Displasia craniometafisaria</i>	0	1	0	1	0,0%	100,0%	0,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Displasia fibrosa</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	0	2	0,02
		<i>Displasia spondiloepifisaria</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Displasia spondilometafisaria</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Ellis-Van Creveld sindrome di</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	1	1	0,02
		<i>Engelmann malattia di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Fairbank malattia di</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Frank-Ter Haar sindrome di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
		<i>Hajdu-Cheney sindrome di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Larsen sindrome di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Mccune-Albright sindrome di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Osteodistrofia congenita non tipizzata</i>	0	1	14	15	0,0%	6,7%	93,3%	0	0	0	15	8	7	0,15
		<i>Osteogenesi imperfetta</i>	0	4	38	42	0,0%	9,5%	90,5%	0	0	0	42	21	21	0,43
		<i>Osteopetrosi</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
		<i>Picnodisostosi</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Sindrome osteoporosi-pseudoganglioma</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RNG070	Ittiosi congenite	122	14	25	161	75,8%	8,7%	15,5%	2	1	0	158	104	54	1,63
		<i>Ittiosi bollosa di Siemens</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Ittiosi cheratinopatica</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i>	0	4	12	16	0,0%	25,0%	75,0%	0	0	0	16	5	11	0,16
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Ittiosi Hystrix</i>	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
		<i>Ittiosi volgare</i>	0	0	2	2	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	2	2	0	0,02
		<i>Ittiosi X-linked</i>	0	10	10	20	0,0%	50,0%	50,0%	0	1	0	19	19	0	0,20
		<i>Netherton sindrome di</i>	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	1	0	0,01
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica	33	14	26	73	45,2%	19,2%	35,6%	5	1	0	67	39	28	0,69
	RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	117	54	152	323	36,2%	16,7%	47,1%	1	1	2	319	175	144	3,29
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	78	32	51	161	48,4%	19,9%	31,7%	4	0	1	156	96	60	1,61
	TOTALE		4700	758	2133	7591	61,9%	10,0%	28,1%	119	9	20	7443	3568	3875	76,70
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																
	RP0010	Embrifetopatia rubeolica	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina	0	0	0	0	0,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,00
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	2	2	3	7	28,6%	28,6%	42,9%	0	0	0	7	4	3	0,07
	RP0050	Apnea infantile	3	0	0	3	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	3	1	2	0,03
	RP0060	Kernittero	0	0	1	1	0,0%	0,0%	100,0%	0	0	0	1	0	1	0,01
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	23	5	6	34	67,6%	14,7%	17,6%	1	0	0	33	15	18	0,34

Tabella 4.7 (32/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA					CONTRIBUTO			DECESSI			TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREVALENZA (/100.000)
			A	R	A e R	TOT	A	R	A e R	A	R	A e R				
	TOTALE		28	7	10	45	62,2%	15,6%	22,2%	1	0	0	44	20	24	0,45
RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI																
	RQ0010	Gerstmann sindrome di	7	0	0	7	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	7	3	4	0,07
	TOTALE		7	0	0	7	100,0%	0,0%	0,0%	0	0	0	7	3	4	0,07
TOTALE			33303	5224	13274	51801	64,3%	10,1%	25,6%							

LEGENDA

A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO
R = CASO CENSITO NEL ReLMaR
A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI
N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMaR.

POPOLAZIONE = 9.704.151 (15° CENSIMENTO ISTAT AL 09/10/2011)
NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO
P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.

Tabella 4.8. Dati di sintesi per l'età attuale e l'età al decesso al 30.06.2013. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/32)

LEGENDA

P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.

Max = Massimo

Min = Minimo

DS = Deviazione Standard

N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMaR.

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE														
	RA0010	Hansen malattia di	8	40,75	13,00	38,50	19	57	0	-	-	-	-	-
	RA0020	Whipple malattia di	28	60,36	11,33	62,50	36	83	1	79,00	0,00	79,00	79	79
	RA0030	Lyme malattia di	41	31,49	23,30	24,00	2	75	1	54,00	0,00	54,00	54	54
	TOTALE		77	42,95	23,11	49,00	2	83	2	66,50	12,50	66,50	54	79
RB - TUMORI														
	RB0010	Wilms tumore di	65	12,32	5,99	12,00	3	32	3	4,67	0,47	5,00	4	5
	RB0020	Retinoblastoma	28	13,50	12,74	10,50	0	53	1	2,00	0,00	2,00	2	2
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	2	62,50	11,50	62,50	51	74	0	-	-	-	-	-
	RB0040	Gardner malattia di	8	32,88	17,13	33,00	9	62	0	-	-	-	-	-
	RB0050	Poliposi familiare	354	45,95	16,64	47,00	7	87	12	54,17	15,16	52,00	19	73
	RB0060	Linfoangioleiomiomatosi	44	49,73	12,55	47,50	20	75	1	36,00	0,00	36,00	36	36
	RBG010	Neurofibromatosi	1391	28,28	18,25	25,00	0	82	25	44,04	17,74	44,00	10	79
		<i>Neurofibromatosi tipo I</i>	636	22,68	18,17	16,00	0	82	3	29,67	7,41	26,00	23	40
		<i>Neurofibromatosi tipo II</i>	7	52,43	13,18	55,00	34	73	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		1892	31,38	19,45	30,00	0	87	42	42,93	20,87	44,00	2	79
RC - MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari														
	RC0010	Deficienza di Acth	74	26,53	19,64	21,00	1	74	1	72,00	0,00	72,00	72	72

Tabella 4.8 (2/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RC0020	Kallmann sindrome di	194	32,94	14,31	30,00	1	72	0	-	-	-	-	-
	RC0030	Reifenstein sindrome di	25	27,68	14,50	27,00	3	68	1	90,00	0,00	90,00	90	90
	RC0040	Puberta' precoce idiopatica	1436	13,10	3,66	13,00	4	44	3	32,33	33,00	9,00	9	79
	RC0050	Leprecaunismo	1	20,00	0,00	20,00	20	20	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RC0060	Werner sindrome di	7	57,00	14,02	62,00	34	74	1	33,00	0,00	33,00	33	33
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	5	26,20	18,56	29,00	5	50	0	-	-	-	-	-
	RC0080	Lipodistrofia totale	6	37,83	25,73	39,50	3	67	0	-	-	-	-	-
	RC0090	Dercum malattia di	5	58,80	9,13	62,00	41	67	0	-	-	-	-	-
	RC0100	Farber malattia di	7	59,57	10,62	64,00	45	75	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RC0110	Crioglobulinemia mista	488	66,98	11,72	69,00	22	91	111	72,63	8,98	73,00	47	94
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita	4	57,00	6,44	54,00	52	68	0	-	-	-	-	-
	RC0130	Atransferrinemia congenita	1	19,00	0,00	19,00	19	19	0	-	-	-	-	-
	RC0140	Waldmann malattia di	1	45,00	0,00	45,00	45	45	0	-	-	-	-	-
	RC0150	Wilson malattia di	110	34,64	15,37	36,00	4	65	4	43,75	6,53	40,50	39	55
	RC0160	Ipofosfatasia	3	34,33	21,64	26,00	13	64	0	-	-	-	-	-
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	54	30,41	20,83	29,00	3	72	2	74,00	8,00	74,00	66	82
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	8	30,88	17,06	32,50	8	61	0	-	-	-	-	-
	RC0190	Angioedema ereditario	117	44,60	21,04	44,00	3	88	1	84,00	0,00	84,00	84	84
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	158	45,13	19,40	47,50	1	85	22	65,68	8,87	68,00	52	78
	RC0210	Behcet malattia di	643	43,78	12,80	43,00	7	81	18	55,44	11,79	58,00	33	72
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	314	43,81	18,54	46,50	1	81	6	49,33	20,80	55,50	16	78
		<i>Bartter sindrome di</i>	19	21,63	16,75	17,00	4	68	0	-	-	-	-	-
		<i>Conn sindrome di</i>	9	60,11	8,92	59,00	48	79	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (3/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Gittleman sindrome di</i>	68	33,81	16,44	32,00	6	81	1	16,00	0,00	16,00	16	16
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	8	62,25	12,16	68,50	34	73	1	58,00	0,00	58,00	58	58
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	519	23,31	15,20	21,00	0	78	2	63,00	3,00	63,00	60	66
		<i>11-beta-idrossilasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>17-alfa-idrossilasi deficit di</i>	1	19,00	0,00	19,00	19	19	0	-	-	-	-	-
		<i>18-idrossilasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>20,22-desmolasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>21-idrossilasi deficit di</i>	173	15,43	10,25	14,00	1	54	0	-	-	-	-	-
		<i>3-B-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di</i>	5	16,00	13,01	16,00	1	38	0	-	-	-	-	-
		<i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Star deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	182	46,19	15,07	47,00	9	87	1	79,00	0,00	79,00	79	79
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I</i>	5	34,40	18,48	26,00	16	66	0	-	-	-	-	-
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i>	7	41,00	13,21	47,00	13	54	0	-	-	-	-	-
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III</i>	3	52,00	9,20	46,00	45	65	0	-	-	-	-	-
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	1064	21,50	18,51	15,00	0	81	18	20,00	20,33	10,00	0	67
		<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>	30	24,40	19,29	16,50	1	75	2	2,50	1,48	2,50	1	4
		<i>Aciduria glutarica</i>	3	16,33	16,05	6,00	4	39	0	-	-	-	-	-
		<i>Aciduria idrossiglutarica</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Alaninemia</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Albinismo</i>	52	12,46	13,09	8,00	0	53	0	-	-	-	-	-
		<i>Alcaptonuria</i>	10	47,90	14,06	52,50	24	67	0	-	-	-	-	-
		<i>Beta-chetotilasi deficit di</i>	2	5,50	0,45	5,50	5	6	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (4/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Biotinidasi deficit di</i>	2	3,00	3,00	3,00	0	6	0	-	-	-	-	-
		<i>Cistinosi</i>	1	9,00	0,00	9,00	9	9	0	-	-	-	-	-
		<i>Cistinuria</i>	64	41,11	15,78	40,00	4	73	0	-	-	-	-	-
		<i>Fanconi sindrome renale</i>	1	31,00	0,00	31,00	31	31	0	-	-	-	-	-
		<i>Hartnup malattia di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Iminoacidemia</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Intolleranza alle proteine con lisinuria</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Iperfenilalaninemia</i>	577	14,02	11,65	11,00	0	57	0	-	-	-	-	-
		<i>Iperglicinemia non chetotica</i>	5	5,20	6,97	2,00	0	19	1	18,00	0,00	18,00	18	18
		<i>Iperistidinemia</i>	1	19,00	0,00	19,00	19	19	0	-	-	-	-	-
		<i>Iperlisinemia</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Iperornitinememia</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Iperprolinemia</i>	3	14,00	4,24	17,00	8	17	0	-	-	-	-	-
		<i>Ipervalinemia</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Lowe sindrome di</i>	5	8,00	4,00	8,00	2	14	0	-	-	-	-	-
		<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero</i>	11	14,27	9,79	11,00	0	29	0	-	-	-	-	-
		<i>Metilmalonico acidemia</i>	10	13,20	7,01	9,00	8	29	1	7,00	0,00	7,00	7	7
		<i>Metilmalonico acidemia con omocistinuria</i>	10	5,20	4,26	3,50	1	14	0	-	-	-	-	-
		<i>Olocarbosilasi sintetasi deficit di</i>	2	21,00	4,00	21,00	17	25	0	-	-	-	-	-
		<i>Omocistinuria</i>	14	32,07	15,53	34,00	2	57	0	-	-	-	-	-
		<i>Ornitina aminotransferasi deficit di</i>	2	19,00	4,00	19,00	15	23	0	-	-	-	-	-
		<i>Prolidasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Propionico acidemia</i>	4	7,75	4,26	7,50	2	14	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (5/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Sindrome da malassorbimento di metionina</i>	2	38,50	15,50	38,50	23	54	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)</i>	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
		<i>Tirosinemia</i>	10	18,70	17,01	15,00	1	43	0	-	-	-	-	-
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea	51	22,37	19,01	17,00	1	85	2	12,50	11,50	12,50	1	24
		<i>Arginasi (ARG) deficit di</i>	4	7,75	4,97	7,50	1	15	0	-	-	-	-	-
		<i>Arginino-Succinato-Liasi (ASL) deficit di</i>	9	11,00	6,00	10,00	3	23	0	-	-	-	-	-
		<i>Arginino-Succinato-Sintetasi (ASS) deficit di</i>	9	16,33	15,28	10,00	2	42	0	-	-	-	-	-
		<i>Carbamil-Fosfato-Sintetasi (CPS) deficit di</i>	1	2,00	0,00	2,00	2	2	0	-	-	-	-	-
		<i>Iperammoniemia ereditaria</i>	2	11,00	6,00	11,00	5	17	0	-	-	-	-	-
		<i>N-Acetil-Glutammato-Sintetasi (NAGS) deficit di</i>	1	38,00	0,00	38,00	38	38	0	-	-	-	-	-
		<i>Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di</i>	19	34,89	21,50	30,00	1	85	1	24,00	0,00	24,00	24	24
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito	254	25,41	19,79	21,00	0	78	6	20,33	26,59	8,50	0	75
		<i>Aspartilglucosaminuria</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Disordine congenito della glicosilazione</i>	4	10,25	10,89	5,00	2	29	1	0,00	0,00	0,00	0	0
		<i>Fucosidosi</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Galattosemia</i>	17	20,71	14,15	21,00	1	50	0	-	-	-	-	-
		<i>Glicogeno-sintetasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i>	9	10,56	4,88	9,00	5	21	0	-	-	-	-	-
		<i>Glicogenosi tipo 1</i>	38	19,58	14,68	14,00	1	54	0	-	-	-	-	-
		<i>Glicogenosi tipo 2</i>	31	47,68	19,13	51,00	2	78	1	1,00	0,00	1,00	1	1
		<i>Glicogenosi tipo 3</i>	7	19,14	12,84	19,00	5	40	0	-	-	-	-	-
		<i>Glicogenosi tipo 4</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Glicogenosi tipo 5</i>	11	37,00	18,77	30,00	14	75	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (6/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Glicogenosi tipo 6	1	17,00	0,00	17,00	17	17	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 7	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 10	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 11	3	14,67	5,19	11,00	11	22	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 12	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Glicogenosi tipo 13	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Intolleranza ereditaria al fruttosio	21	18,14	11,38	14,00	5	47	0	-	-	-	-	-
		Iperinsulinismo congenito	9	9,44	5,06	9,00	1	17	0	-	-	-	-	-
		Iperossaluria primaria	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Malassorbimento di glucosio e galattosio	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Malattia da corpi poliglucosani	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Mannosidosi	4	38,75	7,85	38,50	30	48	0	-	-	-	-	-
		Saccarasi isomaltasi deficit di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III	143	38,40	20,45	42,00	0	80	6	17,67	30,32	2,00	0	84
		Abetalipoproteinemia	5	24,20	19,84	24,00	2	56	0	-	-	-	-	-
		Beta ossidazione deficit di	11	14,45	12,33	12,00	0	43	1	0,00	0,00	0,00	0	0
		Carnitin-Palmitoil-Transferasi deficit di	8	17,38	12,38	12,00	6	42	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		Carnitina muscolare deficit di	2	5,50	5,50	5,50	0	11	0	-	-	-	-	-
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica	5	31,60	17,00	32,00	12	58	0	-	-	-	-	-
		Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri	1	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-
		Ipercolesterolemia familiare autosomica recessiva	2	43,50	4,49	43,50	39	48	0	-	-	-	-	-
		Ipercolesterolemia familiare omozigote	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (7/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Ipertrigliceridemia familiare</i>	18	41,83	9,75	45,00	16	56	0	-	-	-	-	-
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare</i>	4	58,75	11,71	58,00	43	76	0	-	-	-	-	-
		<i>Ipo beta lipoproteinemia</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Ipo beta lipoproteinemia familiare</i>	7	36,43	13,90	33,00	22	56	0	-	-	-	-	-
		<i>Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Tangier malattia di</i>	5	37,80	15,82	34,00	14	59	0	-	-	-	-	-
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	138	38,78	19,20	38,00	0	81	13	40,85	29,59	58,00	1	77
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Esteri del colesterolo malattia da accumulo di</i>	3	23,67	12,50	18,00	12	41	0	-	-	-	-	-
		<i>Fabry malattia di</i>	49	39,27	18,53	42,00	8	79	1	58,00	0,00	58,00	58	58
		<i>Gaucher malattia di</i>	27	38,26	17,12	37,00	10	72	2	34,00	28,00	34,00	6	62
		<i>Niemann-Pick malattia di</i>	7	19,43	12,25	22,00	0	34	0	-	-	-	-	-
		<i>Schindler malattia di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Wolman malattia di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG090	Mucopolidosi	8	24,63	23,33	16,00	6	83	2	8,50	4,49	8,50	4	13
		<i>Galattosialidosi</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Mucopolidosi tipo 1</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Mucopolidosi tipo 2</i>	1	19,00	0,00	19,00	19	19	1	4,00	0,00	4,00	4	4
		<i>Mucopolidosi tipo 3</i>	1	22,00	0,00	22,00	22	22	0	-	-	-	-	-
		<i>Mucopolidosi tipo 4</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	2303	56,23	13,81	57,00	4	92	96	67,89	9,43	69,00	36	91
		<i>Anemia microcitica ereditaria</i>	1	53,00	0,00	53,00	53	53	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (8/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>DMT1 deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Emocromatosi ereditaria</i>	212	57,19	13,89	59,00	11	92	5	66,60	6,15	69,00	57	73
		<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>	7	50,43	11,42	51,00	28	64	1	57,00	0,00	57,00	57	57
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i>	41	46,41	16,78	45,00	14	77	0	-	-	-	-	-
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i>	2	45,00	20,00	45,00	25	65	0	-	-	-	-	-
		<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)</i>	3	47,67	5,25	45,00	43	55	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome Iperferritinemia-Cataratta</i>	11	50,27	8,90	48,00	37	72	0	-	-	-	-	-
	RCG110	<i>Porfirie</i>	209	49,70	19,23	51,00	7	89	17	64,06	14,63	70,00	21	79
		<i>Coproporfiria ereditaria</i>	5	38,00	13,46	38,00	20	57	0	-	-	-	-	-
		<i>Porfiria acuta intermittente</i>	17	40,47	14,55	40,00	9	64	0	-	-	-	-	-
		<i>Porfiria cutanea tarda</i>	41	67,00	12,81	71,00	34	89	9	68,89	7,20	70,00	58	79
		<i>Porfiria da deficit di alad</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Porfiria eritropoietica</i>	1	29,00	0,00	29,00	29	29	0	-	-	-	-	-
		<i>Porfiria eritropoietica congenita</i>	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
		<i>Porfiria eritropoietica epatica</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Porfiria variegata</i>	5	45,00	7,01	44,00	33	53	0	-	-	-	-	-
		<i>Protoporfiria eritropoietica</i>	28	25,79	11,58	25,00	9	49	0	-	-	-	-	-
	RCG120	<i>Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine</i>	12	27,83	16,26	28,00	4	58	0	-	-	-	-	-
		<i>Adenilsuccinasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Adenina-Fosforibosil-Transferasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (9/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i>	3	21,00	9,90	14,00	14	35	0	-	-	-	-	-
		<i>Oroticoaciduria</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Xantinuria</i>	1	21,00	0,00	21,00	21	21	0	-	-	-	-	-
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	536	56,97	16,40	60,00	7	89	179	68,07	10,11	69,00	40	90
	RCG140	Mucopolisaccaridosi	43	16,49	10,86	14,00	1	53	8	17,75	7,48	20,00	2	26
		<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1</i>	7	18,14	13,02	15,00	5	40	1	16,00	0,00	16,00	16	16
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i>	13	16,54	6,99	15,00	2	32	1	11,00	0,00	11,00	11	11
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3</i>	6	16,67	7,78	17,00	7	25	1	21,00	0,00	21,00	21	21
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4</i>	8	12,63	10,89	10,00	1	39	1	26,00	0,00	26,00	26	26
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i>	2	8,50	1,48	8,50	7	10	0	-	-	-	-	-
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i>	0	-	-	-	-	-	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 9</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG150	Istiocitosi croniche	183	35,63	18,46	34,00	4	86	11	65,55	16,80	68,00	29	89
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i>	62	40,47	18,02	39,00	7	86	2	84,00	5,00	84,00	79	89
		<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>	6	48,83	16,44	51,00	18	73	0	-	-	-	-	-
	RCG160	Immunodeficienze primarie	778	37,44	21,43	38,00	0	89	56	43,64	27,70	54,50	0	83
		<i>Agammaglobulinemia</i>	28	22,14	10,81	21,00	3	47	0	-	-	-	-	-
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia</i>	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
		<i>Digeorge sindrome di</i>	47	8,98	9,64	6,00	0	47	2	1,00	0,00	1,00	1	1
		<i>Duncan sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Griscelli sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (10/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Immunodeficienza combinata grave</i>	3	33,00	22,86	45,00	1	53	1	3,00	0,00	3,00	3	3
		<i>Immunodeficienza comune variabile</i>	103	42,62	17,08	42,00	7	75	1	62,00	0,00	62,00	62	62
		<i>Iper-Ige sindrome</i>	7	28,86	9,85	30,00	12	43	0	-	-	-	-	-
		<i>Kostmann sindrome di</i>	1	2,00	0,00	2,00	2	2	0	-	-	-	-	-
		<i>Nezelof sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Nijmegen sindrome</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Whim sindrome</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Wiskott-Aldrich sindrome di</i>	2	38,00	10,00	38,00	28	48	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		10084	38,83	22,80	40,00	0	92	589	61,06	21,35	67,00	0	94
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI														
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	200	20,18	17,43	14,00	1	73	6	70,17	12,16	73,50	53	86
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	52	50,96	13,98	51,00	19	76	11	72,27	11,12	77,00	48	83
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	93	37,47	21,67	32,00	7	83	5	66,60	9,07	69,00	49	75
	RD0040	Neutropenia ciclica	32	32,81	20,77	35,50	3	74	2	56,50	23,50	56,50	33	80
P	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	235	49,11	14,45	48,00	0	83	10	60,00	24,06	66,50	10	87
	RD0060	Che'diak-Higashi malattia di	2	33,00	9,00	33,00	24	42	0	-	-	-	-	-
	RDG010	Anemie ereditarie	2413	33,69	18,54	35,00	0	90	59	54,49	20,04	56,00	8	85
		<i>Anemia a cellule falciformi</i>	205	20,73	16,01	15,00	1	69	1	55,00	0,00	55,00	55	55
		<i>Anemia diseritropoietica congenita</i>	24	43,13	14,57	40,50	12	75	0	-	-	-	-	-
		<i>Anemia sideroplastica ereditaria</i>	3	53,67	14,38	56,00	35	70	0	-	-	-	-	-
		<i>Blackfan-diamond anemia di</i>	9	18,11	7,11	17,00	8	34	1	25,00	0,00	25,00	25	25
		<i>Fanconi anemia di</i>	1	26,00	0,00	26,00	26	26	0	-	-	-	-	-
		<i>Glucosio-6-fosfato deidrogenasi deficit di</i>	114	37,96	17,79	37,50	4	86	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (11/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Pirimidina 5-Nucleotidasi deficit di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Piruvato chinasi deficit di	12	41,08	18,94	40,50	13	68	0	-	-	-	-	-
		Sferocitosi ereditaria	121	34,53	18,45	33,00	4	82	2	73,00	2,00	73,00	71	75
		Talassemie	469	34,87	13,36	36,00	3	74	10	53,60	12,04	51,50	38	80
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	3773	44,25	18,66	43,00	0	98	122	71,43	13,39	74,50	32	96
		Afibrinogenemia	4	28,25	11,67	30,50	10	42	0	-	-	-	-	-
		Antiplasmina deficit di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Antitrombina deficit di	45	42,38	21,12	39,00	7	93	0	-	-	-	-	-
		Disfibrinogenemia	9	44,00	14,54	38,00	28	79	0	-	-	-	-	-
		Disordini ereditari trombofilici	448	49,79	16,39	49,00	6	90	17	78,47	5,55	79,00	65	88
		Emofilia A	612	36,99	19,21	37,00	1	98	14	66,43	14,07	70,00	36	83
		Emofilia B	112	34,91	20,38	36,50	0	90	3	68,33	16,86	59,00	54	92
		Fattore II deficit di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Fattore V deficit di	22	29,45	19,26	26,50	3	68	1	66,00	0,00	66,00	66	66
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di	1	49,00	0,00	49,00	49	49	0	-	-	-	-	-
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	42	44,98	17,83	44,00	12	82	0	-	-	-	-	-
		Fattore V Leiden omozigote	25	44,36	16,80	40,00	19	79	0	-	-	-	-	-
		Fattore VII deficit di	81	35,04	20,57	34,00	3	83	4	82,00	4,12	80,00	79	89
		Fattore X deficit di	8	13,25	3,49	14,00	6	18	0	-	-	-	-	-
		Fattore XI deficit di	50	39,24	17,50	39,00	9	74	0	-	-	-	-	-
		Fattore XII deficit di	4	28,25	12,70	30,50	10	42	0	-	-	-	-	-
		Fattore XIII deficit di	3	33,67	11,67	37,00	18	46	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (12/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ipfibrinogenemia	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Plasminogeno deficit di	1	70,00	0,00	70,00	70	70	0	-	-	-	-	-
		Proteina C deficit di	190	47,92	16,84	46,50	13	84	2	72,50	1,48	72,50	71	74
		Proteina S deficit di	237	46,30	15,31	45,00	13	82	5	79,20	10,53	76,00	68	94
		Protrombina G20210A omozigote	10	47,20	15,22	44,50	22	80	0	-	-	-	-	-
		Von Willebrand malattia di	451	43,19	20,08	42,00	2	87	8	78,75	9,40	81,00	58	90
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie	60	39,60	20,77	38,00	2	82	0	-	-	-	-	-
		Bernard-Soulier sindrome di	1	36,00	0,00	36,00	36	36	0	-	-	-	-	-
		Piastrinopatia da difetto di secrezione	5	25,40	10,70	25,00	8	41	0	-	-	-	-	-
		Tromboastenia di Glanzmann	2	31,00	28,00	31,00	3	59	0	-	-	-	-	-
	RDG040	Trombocitopenie primarie ereditarie	103	39,79	20,99	38,00	4	87	1	21,00	0,00	21,00	21	21
	TOTALE		6963	39,86	19,55	40,00	0	98	216	65,80	17,96	70,00	8	96
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO														
	RF0010	Alpers malattia di	4	41,50	26,97	43,00	7	73	1	18,00	0,00	18,00	18	18
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	70	49,60	18,09	46,50	15	84	9	61,56	12,67	64,00	42	78
	RF0030	Leigh malattia di	56	13,93	13,84	10,00	0	80	6	7,83	6,04	7,00	1	16
	RF0040	Rett sindrome di	86	15,92	9,39	15,00	2	41	2	38,00	28,00	38,00	10	66
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana	0	-	-	-	-	-	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	64	30,31	17,05	29,50	5	73	2	57,50	11,50	57,50	46	69
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario	8	40,00	16,17	48,50	15	57	0	-	-	-	-	-
	RF0080	Corea di Huntington	397	55,91	13,68	56,00	14	91	85	60,15	13,97	62,00	19	87
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	448	56,91	14,83	58,00	7	96	10	68,70	12,68	70,50	36	87

Tabella 4.8 (13/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	776	64,69	11,17	66,00	31	89	1192	68,00	10,05	69,00	33	93
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	49	62,43	10,32	64,00	30	82	15	67,27	10,74	68,00	44	86
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	15	34,47	19,99	35,00	7	70	3	30,00	14,72	35,00	10	45
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	59	26,07	15,25	25,00	3	53	4	23,00	6,40	20,00	18	34
	RF0140	West sindrome di	44	8,25	10,91	6,00	0	74	0	-	-	-	-	-
	RF0150	Narcolessia	139	41,29	17,73	39,00	12	79	3	69,67	1,70	69,00	68	72
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	7	37,00	11,35	42,00	14	46	0	-	-	-	-	-
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di	102	73,45	8,28	74,00	48	92	46	75,59	7,14	76,00	59	89
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	562	60,30	15,90	63,00	7	91	36	70,25	12,41	71,50	42	88
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	10	62,00	9,72	60,00	47	80	5	63,40	9,39	67,00	49	73
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare e malattia di Coats	41	27,83	17,11	23,00	2	60	0	-	-	-	-	-
	RF0210	Eales malattia di	4	51,50	23,69	51,50	25	78	1	72,00	0,00	72,00	72	72
	RF0220	Behr sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0230	Ciclite eterocromica di Fuch	24	44,13	7,95	44,00	31	60	0	-	-	-	-	-
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	4	24,00	18,85	25,00	1	45	0	-	-	-	-	-
	RF0250	Emeralopia congenita	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0260	Oguchi sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0270	Cogan sindrome di	31	42,32	16,62	42,00	11	75	2	52,50	4,49	52,50	48	57
	RF0280	Cheratocono	2878	39,32	12,82	38,00	11	88	8	56,63	10,53	54,50	38	74
	RF0290	Congiuntivite lignea	3	43,67	26,74	54,00	7	70	0	-	-	-	-	-
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	95	36,37	17,33	38,00	7	82	0	-	-	-	-	-
	RFG010	Leucodistrofie	65	30,92	18,86	32,00	2	70	9	13,44	14,08	8,00	2	40
		Aicardi-Goutieres sindrome di	6	13,83	5,40	13,50	5	23	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (14/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		Alexander malattia di	6	34,17	22,86	33,50	5	65	0	-	-	-	-	-
		CACH (Childhood Ataxia with Central Nervous System Hypomyelination)	7	22,00	12,40	15,00	4	38	0	-	-	-	-	-
		Canavan malattia di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Krabbe malattia di	1	19,00	0,00	19,00	19	19	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)	1	39,00	0,00	39,00	39	39	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Leucodistrofia metacromatica	2	40,00	7,00	40,00	33	47	0	-	-	-	-	-
		Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali	6	44,50	20,24	55,00	9	62	0	-	-	-	-	-
		MSD (Multiple Sulfatase Deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	3	13,67	6,60	15,00	5	21	0	-	-	-	-	-
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	4	36,00	11,25	31,50	26	55	1	31,00	0,00	31,00	31	31
	RFG030	Gangliosidosi	5	10,00	11,26	6,00	0	32	5	2,80	0,96	3,00	1	4
		Gangliosidosi-GM1	2	3,50	3,49	3,50	0	7	0	-	-	-	-	-
		Gangliosidosi-GM2	0	-	-	-	-	-	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RFG040	Malattie spinocerebellari	576	47,14	17,09	48,00	2	86	34	50,15	16,78	53,00	1	77
		Atassia congenita	2	42,50	9,50	42,50	33	52	0	-	-	-	-	-
		Atassia di Friedreich	82	39,38	14,07	39,00	8	74	5	39,60	14,19	35,00	26	67
		Atassia episodica	15	38,47	13,82	40,00	17	65	0	-	-	-	-	-
		Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	5	36,60	8,86	37,00	22	49	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (15/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)</i>	100	52,21	13,65	52,00	20	86	9	43,67	18,70	47,00	1	70
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica</i>	18	56,83	16,10	60,00	22	81	1	64,00	0,00	64,00	64	64
		<i>Atassia-Teleangectasia</i>	5	10,80	2,47	12,00	6	13	0	-	-	-	-	-
		<i>Atrofia multisistemica</i>	12	63,42	4,59	64,50	55	70	1	71,00	0,00	71,00	71	71
		<i>Atrofia olivo-ponto-cerebellare</i>	1	73,00	0,00	73,00	73	73	0	-	-	-	-	-
		<i>Boucher-Neuhauser sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (Atassia Friedrei-Like)</i>	5	34,20	12,28	39,00	20	51	0	-	-	-	-	-
		<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Karak sindrome di (NBIA2B)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro</i>	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
		<i>Neuroferritinopatia (NBIA3)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Paraplegia spastica ereditaria</i>	76	45,05	18,12	46,00	7	85	0	-	-	-	-	-
		<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A)</i>	1	3,00	0,00	3,00	3	3	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome atassia-aprassia oculomotoria</i>	3	31,00	7,79	32,00	21	40	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome Harp</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome tremore-atassia X-fragile associata</i>	1	79,00	0,00	79,00	79	79	0	-	-	-	-	-
	RFG050	<i>Atrofie muscolari spinali</i>	150	33,42	24,92	29,00	0	86	41	10,20	22,98	0,00	0	76
		<i>Amiotrofia monomelic (malattia di Hirayama)</i>	1	22,00	0,00	22,00	22	22	0	-	-	-	-	-
		<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1</i>	1	6,00	0,00	6,00	6	6	0	-	-	-	-	-
		<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked</i>	1	8,00	0,00	8,00	8	8	0	-	-	-	-	-
		<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale</i>	1	86,00	0,00	86,00	86	86	0	-	-	-	-	-
		<i>Brown-Vialetto-Van Laere sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (16/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Ipoplasia pontocerebellare tipo 1</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Kennedy malattia di</i>	13	59,54	12,53	59,00	43	81	0	-	-	-	-	-
		<i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)</i>	2	2,50	2,49	2,50	0	5	1	0,00	0,00	0,00	0	0
		<i>SMA tipo 2</i>	6	6,00	6,83	3,50	1	21	0	-	-	-	-	-
		<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)</i>	9	13,78	16,71	8,00	3	60	0	-	-	-	-	-
		<i>SMA tipo 4</i>	2	43,50	3,49	43,50	40	47	0	-	-	-	-	-
	RFG060	<i>Neuropatie ereditarie</i>	698	44,01	18,29	45,00	4	93	11	49,82	27,31	58,00	1	85
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i>	138	37,12	20,63	38,00	4	79	0	-	-	-	-	-
		<i>Neuropatia assonale gigante</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Neuropatia motoria ereditaria</i>	2	17,50	2,49	17,50	15	20	0	-	-	-	-	-
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i>	1	79,00	0,00	79,00	79	79	0	-	-	-	-	-
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>	2	63,00	6,00	63,00	57	69	0	-	-	-	-	-
		<i>Neuropatia tomaculare</i>	26	39,50	16,61	41,00	13	67	0	-	-	-	-	-
		<i>Refsum malattia di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Roussy-Levy sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RFG070	<i>Miopatie congenite ereditarie</i>	127	40,54	20,95	43,00	0	87	5	30,60	36,26	4,00	0	86
		<i>Miopatia central core</i>	4	34,25	20,09	32,50	13	59	0	-	-	-	-	-
		<i>Miopatia centronucleare</i>	2	31,50	8,50	31,50	23	40	0	-	-	-	-	-
		<i>Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari</i>	3	17,00	8,64	21,00	5	25	0	-	-	-	-	-
		<i>Miopatia minicore/multi-minicore</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Miopatia miofibrillare (Desmin Storage)</i>	3	45,33	5,79	44,00	39	53	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (17/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Miopia miotubulare</i>	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
		<i>Miopia nemalinica</i>	1	6,00	0,00	6,00	6	6	0	-	-	-	-	-
	RFG080	Distrofie muscolari	615	33,52	20,60	32,00	1	88	19	38,95	19,39	38,00	4	76
		<i>Distrofia muscolare congenita</i>	11	9,00	5,80	8,00	2	21	1	16,00	0,00	16,00	16	16
		<i>Distrofia muscolare dei cingoli</i>	21	41,95	17,11	45,00	12	74	2	60,50	15,50	60,50	45	76
		<i>Distrofia muscolare di Becker</i>	53	22,77	15,62	18,00	3	58	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia muscolare di Duchenne</i>	43	12,93	8,92	10,00	2	39	1	17,00	0,00	17,00	17	17
		<i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia muscolare distale</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)</i>	43	42,28	17,74	40,00	9	77	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia muscolare oculofaringea</i>	2	65,00	8,00	65,00	57	73	0	-	-	-	-	-
	RFG090	Distrofie miotoniche	455	42,82	16,04	44,00	1	85	20	59,60	11,10	62,00	31	80
		<i>Distrofia miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i>	82	39,28	16,33	42,00	1	71	2	59,50	1,48	59,50	58	61
		<i>Distrofia miotonica tipo 2 (miopia miotonica prossimale)</i>	9	55,33	16,97	53,00	25	76	0	-	-	-	-	-
		<i>Miotonia congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i>	10	32,30	16,49	30,50	10	63	1	39,00	0,00	39,00	39	39
		<i>Miotonia congenita tipo 2 (malattia di Becker)</i>	8	23,75	23,18	12,00	5	66	0	-	-	-	-	-
		<i>Paramiotonica congenita di Von Eulenburg</i>	7	34,29	15,21	32,00	7	56	0	-	-	-	-	-
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	46	35,50	15,06	36,00	5	58	2	60,50	13,50	60,50	47	74
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	734	46,20	17,89	47,00	3	97	10	63,70	10,73	67,00	46	76
		<i>Amaurosi congenita di Leber</i>	4	19,25	16,96	12,50	4	48	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia dei coni</i>	7	39,29	22,03	39,00	10	81	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia ialina della retina</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (18/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i>	4	48,75	19,95	46,50	23	79	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>	1	15,00	0,00	15,00	15	15	0	-	-	-	-	-
		<i>Retinite pigmentosa</i>	261	48,97	17,17	49,00	12	85	4	67,25	12,32	73,50	46	76
		<i>Retinite punctata Albescens</i>	2	30,50	5,50	30,50	25	36	0	-	-	-	-	-
		<i>Retinoschisi</i>	3	18,67	13,67	9,00	9	38	0	-	-	-	-	-
		<i>Stargardt malattia di</i>	28	44,25	17,84	45,50	10	72	0	-	-	-	-	-
		<i>Usher sindrome di</i>	28	44,89	15,27	44,50	14	85	0	-	-	-	-	-
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	7	47,00	13,07	42,00	29	67	0	-	-	-	-	-
	RFG130	Degenerazioni della cornea	38	51,47	16,59	54,00	16	85	1	92,00	0,00	92,00	92	92
		<i>Degenerazione marginale</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Degenerazione nodulare</i>	1	60,00	0,00	60,00	60	60	0	-	-	-	-	-
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	124	50,55	16,14	54,00	3	80	1	60,00	0,00	60,00	60	60
		<i>Distrofia corneale posteriore</i>	7	47,86	21,89	53,00	14	74	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia corneale reticolare</i>	2	46,00	16,00	46,00	30	62	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia corneale stromale</i>	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia corneale superficiale</i>	3	40,00	2,83	38,00	38	44	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		9620	45,16	18,95	45,00	0	97	1590	64,05	17,15	68,00	0	93
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO														
	RG0010	Endocardite reumatica	147	17,90	9,41	16,00	8	84	0	-	-	-	-	-
	RG0020	Poliangioite microscopica	296	64,86	15,67	68,00	9	91	71	76,01	9,16	77,00	53	93
	RG0030	Poliarterite nodosa	98	55,53	16,87	59,00	11	89	6	78,00	8,45	81,50	65	87
	RG0040	Kawasaki sindrome di	290	9,20	4,92	9,00	1	43	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RG0050	Churg-Strauss sindrome di	395	59,12	13,69	61,00	19	90	25	70,28	11,80	73,00	31	85

Tabella 4.8 (19/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RG0060	Goodpasture sindrome di	18	40,83	24,89	36,00	9	85	6	77,50	5,67	78,50	69	85
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	369	58,09	15,42	61,00	11	99	38	69,00	10,82	70,50	45	86
	RG0080	Arterite a cellule giganti	686	75,11	8,81	76,00	28	96	67	79,93	7,32	80,00	61	93
	RG0090	Takayasu malattia di	132	50,72	14,56	52,00	15	79	9	52,11	11,36	52,00	37	68
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	338	50,72	17,50	51,00	8	87	26	72,46	7,68	73,00	61	86
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	34	40,74	12,01	41,00	15	70	4	69,00	15,30	76,00	43	81
	RG010	Microangiopatie trombotiche	163	49,63	14,49	49,00	17	81	7	56,14	13,34	56,00	35	79
	TOTALE		2966	54,05	23,70	61,00	1	99	260	73,42	12,21	76,00	3	93
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE														
	RI0010	Acalasia	309	51,99	17,12	52,00	8	89	7	73,43	14,17	80,00	52	88
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	10	52,50	15,70	49,00	28	77	1	91,00	0,00	91,00	91	91
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	83	31,08	22,82	29,00	0	84	1	72,00	0,00	72,00	72	72
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	66	47,09	21,68	47,00	3	92	7	51,43	34,32	72,00	1	90
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	288	48,20	16,86	48,00	3	88	19	58,05	12,32	62,00	36	74
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	5	39,40	21,32	41,00	17	75	0	-	-	-	-	-
	RI0080	Linfangectasia intestinale	19	37,84	19,07	35,00	9	72	1	36,00	0,00	36,00	36	36
	TOTALE		780	47,53	19,26	48,00	0	92	36	60,44	21,12	64,00	1	91
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO														
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	12	19,17	11,34	16,50	7	47	0	-	-	-	-	-
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	91	64,73	10,51	65,00	25	89	10	69,60	7,47	69,00	58	82
	RJ0030	Cistite interstiziale	293	52,10	15,32	51,00	21	86	4	54,50	9,18	53,50	45	66
	TOTALE		396	54,01	16,39	56,00	7	89	14	65,29	10,51	68,50	45	82

Tabella 4.8 (20/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO														
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RL0020	Dermatite erpetiforme	434	46,57	16,29	45,00	4	90	9	75,56	11,97	76,00	53	96
	RL0030	Pemfigo	604	59,72	15,00	62,00	14	91	55	74,35	11,71	74,00	36	97
	RL0040	Pemfigoide bolloso	697	73,23	14,48	76,00	3	103	248	82,70	7,76	83,00	53	100
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	90	68,41	14,09	71,00	24	90	11	74,82	11,40	79,00	44	91
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	291	57,08	15,81	60,00	9	85	5	71,40	9,64	71,00	60	87
	TOTALE		2116	61,48	18,09	64,00	3	103	328	80,67	9,55	82,00	36	100
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO														
	RM0010	Dermatomiosite	298	51,69	18,95	55,00	3	84	36	66,58	12,05	68,50	32	88
	RM0020	Polimiosite	295	57,81	14,96	60,00	12	89	22	72,95	7,88	72,00	59	91
	RM0030	Connettivite mista	705	53,99	14,71	54,00	10	90	37	67,30	14,54	69,00	33	87
	RM0040	Fascite eosinofila	27	56,44	16,26	58,00	14	83	1	82,00	0,00	82,00	82	82
	RM0050	Fascite diffusa	12	63,50	23,15	69,50	15	87	1	77,00	0,00	77,00	77	77
	RM0060	Policondrite	53	53,47	14,28	56,00	15	78	11	66,82	12,25	66,00	39	84
	RMG010	Connettiviti indifferenziate	4591	50,94	14,64	51,00	3	92	98	67,87	13,04	69,00	5	91
	TOTALE		5981	51,75	15,05	52,00	3	92	206	68,14	12,78	70,00	5	91
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE														
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	517	31,91	18,78	29,00	1	81	2	53,00	9,00	53,00	44	62
	RN0020	Microcefalia	26	14,92	11,56	10,50	1	45	1	7,00	0,00	7,00	7	7
	RN0030	Agnesia cerebellare	7	12,29	11,77	10,00	2	38	0	-	-	-	-	-
	RN0040	Joubert sindrome di	23	12,30	8,56	10,00	1	33	0	-	-	-	-	-
	RN0050	Lissencefalia	13	17,69	18,94	8,00	0	63	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (21/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0060	Oloprosencefalia	12	22,75	19,60	21,00	2	59	2	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0070	Chiray Foix sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0080	Disautonomia familiare	1	57,00	0,00	57,00	57	57	0	-	-	-	-	-
	RN0090	Axenfeld- Rieger anomalia di	5	16,00	10,90	12,00	6	37	0	-	-	-	-	-
	RN0100	Peter anomalia di	3	4,67	1,25	5,00	3	6	0	-	-	-	-	-
	RN0110	Aniridia	18	14,22	10,66	12,50	2	40	0	-	-	-	-	-
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	28	10,46	9,95	6,50	1	52	0	-	-	-	-	-
	RN0130	Morning glory anomalia di	6	15,17	15,90	8,50	4	50	0	-	-	-	-	-
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	9,00	0,00	9,00	9	9	0	-	-	-	-	-
	RN0150	Blue rubber bleb nevus	2	24,50	16,50	24,50	8	41	0	-	-	-	-	-
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	94	7,15	7,10	5,00	0	36	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0170	Atresia del digiuno	13	5,38	3,32	4,00	1	11	3	1,67	0,47	2,00	1	2
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	23	4,43	2,73	4,00	0	11	0	-	-	-	-	-
	RN0190	Ano imperforato	247	7,34	6,25	6,00	0	47	2	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0200	Hirschsprung malattia di	93	10,53	11,18	7,00	0	47	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0210	Atresia biliare	74	7,95	7,09	7,00	0	49	2	0,50	0,45	0,50	0	1
	RN0220	Caroli malattia di	40	52,88	14,40	52,00	16	81	3	60,33	17,63	58,00	40	83
	RN0230	Malattia del fegato policistico	68	50,19	10,67	50,50	27	72	1	64,00	0,00	64,00	64	64
	RN0240	Ermafroditismo vero	6	28,33	17,43	27,50	7	51	0	-	-	-	-	-
	RN0250	Rene con midollare a spugna	98	46,99	14,44	47,00	10	82	0	-	-	-	-	-
	RN0260	Focomelia	9	38,89	20,18	34,00	7	65	1	2,00	0,00	2,00	2	2
	RN0270	Deformita' di Sprengel	1	3,00	0,00	3,00	3	3	0	-	-	-	-	-
	RN0280	Acrodisostosi	2	32,50	16,50	32,50	16	49	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (22/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0290	Camptodattilia familiare	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	6	12,33	5,09	14,00	4	17	0	-	-	-	-	-
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	26	37,38	21,81	38,00	2	77	0	-	-	-	-	-
	RN0320	Gastroschisi	23	3,17	4,10	2,00	0	15	0	-	-	-	-	-
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	260	30,90	15,32	33,00	2	75	2	34,00	6,00	34,00	28	40
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di	5	19,20	19,47	5,00	2	44	0	-	-	-	-	-
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	2	8,00	6,00	8,00	2	14	0	-	-	-	-	-
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	1	31,00	0,00	31,00	31	31	0	-	-	-	-	-
	RN0380	Filippi sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	2	8,50	3,49	8,50	5	12	0	-	-	-	-	-
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	4	12,00	6,40	12,00	3	21	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	3	11,33	2,87	11,00	8	15	0	-	-	-	-	-
	RN0420	Pallister-W sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0430	Poland sindrome di	78	21,96	15,61	19,00	1	63	0	-	-	-	-	-
	RN0440	Sequenza sirenomelica	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare	1	9,00	0,00	9,00	9	9	0	-	-	-	-	-
	RN0460	Sindrome femoro-facciale	1	2,00	0,00	2,00	2	2	0	-	-	-	-	-
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	3	21,67	12,12	18,00	9	38	0	-	-	-	-	-
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	1	48,00	0,00	48,00	48	48	0	-	-	-	-	-
	RN0490	Weaver sindrome di	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
	RN0500	Cutis Laxa	3	21,67	25,00	5,00	3	57	0	-	-	-	-	-
	RN0510	Incontinentia pigmenti	23	23,17	18,94	20,00	2	65	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (23/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	8	35,38	12,80	34,00	16	55	0	-	-	-	-	-
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	9	5,78	3,85	4,00	2	13	0	-	-	-	-	-
	RN0550	Darier malattia di	88	45,25	17,17	43,50	6	82	1	66,00	0,00	66,00	66	66
	RN0560	Discheratosi congenita	4	46,00	12,10	45,50	33	60	0	-	-	-	-	-
	RN0570	Epidermolisi bollosa	61	24,30	21,61	16,00	1	96	9	40,11	24,13	34,00	0	79
	RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	1	48,00	0,00	48,00	48	48	0	-	-	-	-	-
	RN0590	Eritrocheratodermia variabile	3	22,67	18,73	12,00	7	49	0	-	-	-	-	-
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	11	30,18	22,88	33,00	3	75	0	-	-	-	-	-
	RN0610	Ipoplasia focale dermica	5	44,40	14,91	39,00	29	65	0	-	-	-	-	-
	RN0620	Pachidermoperiostosi	1	34,00	0,00	34,00	34	34	0	-	-	-	-	-
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	81	46,22	14,87	45,00	12	84	3	53,00	9,42	57,00	40	62
	RN0640	Aplasia congenita della cute	4	4,00	1,73	3,00	3	7	0	-	-	-	-	-
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di	12	28,75	14,15	21,00	12	50	0	-	-	-	-	-
	RN0660	Down sindrome di	538	10,24	10,06	7,00	0	66	10	21,30	26,38	7,50	0	65
	RN0670	Cri Du Chat malattia del	19	16,42	14,35	10,00	2	48	0	-	-	-	-	-
	RN0680	Turner sindrome di	495	25,24	14,69	23,00	0	81	3	38,33	25,25	22,00	19	74
	RN0690	Klinefelter sindrome di	424	34,11	15,70	35,00	0	80	1	25,00	0,00	25,00	25	25
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	18	14,72	10,22	15,00	1	31	2	11,00	6,00	11,00	5	17
	RN0710	Melas sindrome	55	44,58	19,41	47,00	1	81	10	29,80	16,34	28,50	5	54
	RN0720	Merrf sindrome	40	49,88	16,67	53,00	15	78	5	60,20	16,41	66,00	30	79
	RN0730	Short sindrome	2	39,00	13,00	39,00	26	52	0	-	-	-	-	-
	RN0740	Ivemark sindrome di	0	-	-	-	-	-	1	1,00	0,00	1,00	1	1

Tabella 4.8 (24/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0750	Sclerosi tuberosa	255	25,55	17,37	21,00	1	88	4	38,00	21,93	38,00	7	69
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	26	40,08	18,30	39,00	9	75	1	44,00	0,00	44,00	44	44
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	32	23,94	15,39	18,50	1	64	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	48	40,15	15,77	40,00	11	68	5	40,60	15,36	36,00	24	69
	RN0790	Aarskog sindrome di	3	16,33	4,19	15,00	12	22	0	-	-	-	-	-
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	64	9,05	6,19	7,00	1	36	0	-	-	-	-	-
	RN0830	Bloom sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0840	Borjeson sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0850	Charge associazione	23	9,26	6,72	8,00	1	24	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0860	De Morsier sindrome di	10	9,30	7,01	7,50	1	24	0	-	-	-	-	-
	RN0870	Dubowitz sindrome di	2	16,50	6,50	16,50	10	23	0	-	-	-	-	-
P	RN0880	Eec sindrome	64	21,64	15,75	19,00	2	77	1	38,00	0,00	38,00	38	38
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	1	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-
	RN0900	Fryns sindrome di	1	7,00	0,00	7,00	7	7	0	-	-	-	-	-
	RN0910	Goldenhar sindrome di	57	15,42	10,88	13,00	1	51	0	-	-	-	-	-
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	2	13,50	1,48	13,50	12	15	0	-	-	-	-	-
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	2	27,50	14,50	27,50	13	42	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0940	Kabuki sindrome della maschera	26	17,19	8,97	16,00	1	37	0	-	-	-	-	-
	RN0950	Kartagener sindrome di	85	20,94	14,12	18,00	0	65	2	45,00	6,00	45,00	39	51
	RN0960	Maffucci sindrome di	3	50,67	4,50	51,00	45	56	0	-	-	-	-	-
	RN0970	Marshall sindrome di	3	18,00	6,38	14,00	13	27	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (25/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0980	Meckel sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0990	Moebius sindrome di	11	18,00	16,34	11,00	1	47	0	-	-	-	-	-
	RN1000	Nager sindrome di	1	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
	RN1010	Noonan sindrome di	109	16,44	12,49	14,00	0	65	1	11,00	0,00	11,00	11	11
	RN1020	Opitz sindrome di	2	6,50	1,48	6,50	5	8	0	-	-	-	-	-
	RN1030	Pallister- Hall sindrome di	1	13,00	0,00	13,00	13	13	0	-	-	-	-	-
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	4	13,75	11,10	11,00	3	30	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN1050	Rieger sindrome	1	10,00	0,00	10,00	10	10	0	-	-	-	-	-
	RN1060	Roberts sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1070	Robinow sindrome di	2	23,00	1,00	23,00	22	24	0	-	-	-	-	-
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	26	14,50	6,08	14,00	4	32	0	-	-	-	-	-
	RN1090	Schinzel-Giedion sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1100	Seckel sindrome di	3	18,33	6,60	17,00	11	27	0	-	-	-	-	-
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	1	21,00	0,00	21,00	21	21	0	-	-	-	-	-
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	1	15,00	0,00	15,00	15	15	0	-	-	-	-	-
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	7	29,29	19,06	26,00	2	68	0	-	-	-	-	-
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	7	11,29	5,62	11,00	4	19	0	-	-	-	-	-
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1170	Sindrome proteo	2	9,50	7,50	9,50	2	17	0	-	-	-	-	-
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	8	19,38	6,18	20,00	10	28	0	-	-	-	-	-
	RN1190	Sindrome unghia-rotula	9	48,33	14,09	53,00	21	68	0	-	-	-	-	-
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	2	4,00	3,00	4,00	1	7	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (26/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	12	23,33	21,38	14,50	7	77	0	-	-	-	-	-
	RN1220	Stickler sindrome di	24	31,00	15,10	29,50	6	59	0	-	-	-	-	-
	RN1230	Summit sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1250	Vacterl associazione	17	13,06	15,17	4,00	0	45	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN1260	Wildervanck sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1270	Williams sindrome di	89	16,97	12,21	13,00	1	50	2	17,50	15,50	17,50	2	33
	RN1280	Winchester sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1290	Wolfram sindrome di	2	22,00	18,00	22,00	4	40	1	25,00	0,00	25,00	25	25
	RN1300	Angelman sindrome di	47	17,06	13,84	13,00	1	52	0	-	-	-	-	-
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	140	15,36	11,92	12,00	0	50	7	22,86	14,23	23,00	4	46
	RN1320	Marfan sindrome di	319	35,11	16,90	36,00	2	76	7	36,57	24,63	45,00	4	80
	RN1330	Sindrome da X fragile	78	17,86	13,06	14,00	3	67	1	71,00	0,00	71,00	71	71
	RN1340	Aase-Smith sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1350	Alagille sindrome di	20	13,35	10,54	10,00	0	43	1	60,00	0,00	60,00	60	60
	RN1360	Alport sindrome di	134	30,14	14,72	28,00	5	64	0	-	-	-	-	-
	RN1370	Alstrom sindrome di	2	16,00	3,00	16,00	13	19	0	-	-	-	-	-
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	12	18,25	7,62	17,00	5	33	0	-	-	-	-	-
	RN1390	Carpenter sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1400	Cockayne sindrome di	1	4,00	0,00	4,00	4	4	1	10,00	0,00	10,00	10	10
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	37	15,19	11,56	13,00	0	54	2	2,00	1,00	2,00	1	3
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	1	35,00	0,00	35,00	35	35	0	-	-	-	-	-
	RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (27/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	3	18,67	1,70	18,00	17	21	0	-	-	-	-	-
	RN1460	Fraser sindrome di	1	0,00	0,00	0,00	0	0	0	-	-	-	-	-
	RN1470	Hay-Wells sindrome di	1	70,00	0,00	70,00	70	70	0	-	-	-	-	-
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	12	10,50	8,59	9,00	1	34	0	-	-	-	-	-
	RN1490	Isaacs sindrome di	4	63,00	10,56	65,50	46	75	0	-	-	-	-	-
	RN1500	Kid sindrome	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	58	23,95	17,03	17,00	3	74	0	-	-	-	-	-
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	2	18,00	8,00	18,00	10	26	0	-	-	-	-	-
	RN1530	Leopard sindrome	11	28,55	16,42	24,00	12	57	0	-	-	-	-	-
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1570	Neuroacantocitosi	1	64,00	0,00	64,00	64	64	0	-	-	-	-	-
	RN1580	Norrie malattia di	1	5,00	0,00	5,00	5	5	0	-	-	-	-	-
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	6	10,83	6,09	9,00	5	21	0	-	-	-	-	-
	RN1600	Pearson sindrome di	1	5,00	0,00	5,00	5	5	1	80,00	0,00	80,00	80	80
	RN1610	POEMS sindrome	14	59,71	16,71	68,00	12	78	2	61,00	18,00	61,00	43	79
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	16	14,19	13,74	10,50	2	49	0	-	-	-	-	-
	RN1630	Sindrome acrocallosa	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	7	32,14	17,75	27,00	12	59	0	-	-	-	-	-
	RN1660	Sindrome del nevo epidermale	3	31,00	25,35	29,00	1	63	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (28/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1670	Sindrome pterigio multiplo	1	31,00	0,00	31,00	31	31	0	-	-	-	-	-
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	1	48,00	0,00	48,00	48	48	0	-	-	-	-	-
P	RN1700	Sjo'gren-Larsonn sindrome di	47	57,98	16,96	56,00	6	87	4	75,75	7,50	79,00	63	82
	RN1710	Tay sindrome di	1	6,00	0,00	6,00	6	6	1	5,00	0,00	5,00	5	5
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	21	41,76	17,31	45,00	11	68	0	-	-	-	-	-
	RN1730	Wagr sindrome di	2	10,00	1,00	10,00	9	11	0	-	-	-	-	-
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	1	39,00	0,00	39,00	39	39	0	-	-	-	-	-
	RN1760	Zellweger sindrome di	1	9,00	0,00	9,00	9	9	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RNG010	Pseudoermafroditismi	71	34,76	19,28	35,00	2	85	0	-	-	-	-	-
	RNG020	Artrogriposi multiple congenite	17	17,29	14,74	12,00	2	51	0	-	-	-	-	-
	RNG030	Acrocefalosindattilia	5	15,80	9,49	9,00	8	31	0	-	-	-	-	-
	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	321	11,20	10,80	8,00	0	54	2	11,00	9,00	11,00	2	20
		<i>C sindrome</i>	3	8,00	4,32	6,00	4	14	0	-	-	-	-	-
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i>	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
		<i>Craniosinostosi primaria</i>	158	7,44	7,40	6,00	0	54	0	-	-	-	-	-
		<i>Crouzon malattia di</i>	5	26,40	16,81	21,00	7	50	0	-	-	-	-	-
		<i>Disostosi cleidocranica</i>	5	13,00	7,16	10,00	8	27	0	-	-	-	-	-
		<i>Disostosi mandibolofacciale</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Disostosi maxillofacciale</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i>	1	45,00	0,00	45,00	45	45	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia mandibolo-acrale</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (29/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Displasia maxillonasale</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>	1	18,00	0,00	18,00	18	18	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	2	2,50	0,45	2,50	2	3	0	-	-	-	-	-
		<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	2	12,00	9,00	12,00	3	21	0	-	-	-	-	-
	RNG050	Condrodistrofie congenite	222	23,54	17,36	20,00	0	76	1	24,00	0,00	24,00	24	24
		<i>Acondrogenesi</i>	1	8,00	0,00	8,00	8	8	0	-	-	-	-	-
		<i>Acondroplasia</i>	15	14,40	15,21	4,00	1	43	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodisplasia letale</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodisplasia metafisaria</i>	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodisplasia punctata</i>	3	10,67	13,67	1,00	1	30	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodisplasia tipo Blomstrand</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>	2	7,50	1,48	7,50	6	9	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia acromicrica</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia epifisaria emimelica</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia metatropica</i>	2	8,00	4,00	8,00	4	12	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia otospondilomegaepifisaria</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Distrofia toracica asfissiante</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Encondromatosi multipla</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Esostosi multipla</i>	12	31,17	19,99	37,50	4	64	0	-	-	-	-	-
		<i>Ipocondroplasia</i>	6	12,17	11,60	7,50	5	38	0	-	-	-	-	-
		<i>Keutel sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Kniest displasia</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (30/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome camptomelica</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG060	Osteodistrofie congenite	299	33,84	18,43	35,00	0	77	10	18,30	22,41	3,50	0	57
		<i>Atelosteogenesi</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Buschke-Ollendorff sindrome di</i>	1	58,00	0,00	58,00	58	58	0	-	-	-	-	-
		<i>Conradi-Hunermann sindrome di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Discondrosteosi</i>	6	27,33	8,46	27,00	15	41	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia craniometafisaria</i>	1	15,00	0,00	15,00	15	15	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia fibrosa</i>	2	42,50	13,50	42,50	29	56	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia spondiloepifisaria</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Displasia spondilometafisaria</i>	1	21,00	0,00	21,00	21	21	0	-	-	-	-	-
		<i>Ellis-Van Creveld sindrome di</i>	2	21,50	15,50	21,50	6	37	0	-	-	-	-	-
		<i>Engelmann malattia di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Fairbank malattia di</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Frank-Ter Haar sindrome di</i>	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
		<i>Hajdu-Cheney sindrome di</i>	1	29,00	0,00	29,00	29	29	0	-	-	-	-	-
		<i>Larsen sindrome di</i>	1	2,00	0,00	2,00	2	2	0	-	-	-	-	-
		<i>Mccune-Albright sindrome di</i>	1	6,00	0,00	6,00	6	6	0	-	-	-	-	-
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Osteodistrofia congenita non tipizzata</i>	15	47,47	17,72	48,00	20	77	0	-	-	-	-	-
		<i>Osteogenesi imperfetta</i>	42	37,86	21,05	43,00	4	77	0	-	-	-	-	-
		<i>Osteopetrosi</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.8 (31/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		<i>Picnodisostosi</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Sindrome osteoporosi-pseudoganglioma</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG070	Ittiosi congenite	158	24,61	19,10	18,50	0	80	3	44,33	29,27	63,00	3	67
		<i>Ittiosi bollosa di Siemens</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Ittiosi cheratinopatica</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Ittiosi congenita autosomico recessiva</i>	16	20,94	20,12	9,50	2	73	0	-	-	-	-	-
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Ittiosi Hystrix</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		<i>Ittiosi volgare</i>	2	49,50	17,50	49,50	32	67	0	-	-	-	-	-
		<i>Ittiosi X-linked</i>	19	23,42	20,85	14,00	4	75	1	63,00	0,00	63,00	63	63
		<i>Netherton sindrome di</i>	1	15,00	0,00	15,00	15	15	0	-	-	-	-	-
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica	67	12,75	10,66	10,00	0	52	6	1,33	2,56	0,00	0	7
	RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	319	14,78	11,82	11,00	0	60	4	0,75	0,83	0,50	0	2
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	156	18,99	13,15	16,00	0	70	5	15,00	9,12	13,00	6	30
	TOTALE		7443	23,98	18,68	18,00	0	96	148	27,97	26,27	21,50	0	83
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE														
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	7	12,86	4,73	13,00	5	22	0	-	-	-	-	-
	RP0050	Apnea infantile	3	19,00	15,12	12,00	5	40	0	-	-	-	-	-
	RP0060	Kernittero	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	33	34,12	16,66	34,00	7	68	1	58,00	0,00	58,00	58	58

Tabella 4.8 (32/32)

NOTE	CODICE	DESCRIZIONE PATOLOGIA	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2013					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	TOTALE		44	29,18	17,40	23,00	5	68	1	58,00	0,00	58,00	58	58
RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI														
	RQ0010	Gerstmann sindrome di	7	45,71	21,68	42,00	21	87	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		7	45,71	21,68	42,00	21	87	0	-	-	-	-	-

LEGENDA

P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.

Max = Massimo

Min = Minimo

DS = Deviazione Standard

N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMaR.

5. RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

via Giovan Battista Camozzi 3

24020 Ranica (Bergamo)

telefono 035 45 35 304

fax 035 45 35 373

e-mail raredis@marionegri.it

orari:

dal lunedì al venerdì

dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



6. BIBLIOGRAFIA

1. Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 29 aprile 1999. *Gazzetta ufficiale della Comunità europea 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 28.10.2013
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; DGR n. 9/3014 del 15 febbraio 2012; DGR n. 9/4814 del 6 febbraio 2013
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. Taruscio D. Rapporti ISTISAN. Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/Interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011.
9. ISTAT. Popolazione residente al 9 ottobre 2011, 15° Censimento generale della popolazione e delle abitazioni. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 28.10.2013
10. Dunn HL. Record linkage. *Am J Public Health* 1946; 36: 1412-16.
11. Scheuren F. Linking health records: human rights concerns. In: *Proceeding of an international workshop and exposition: record linkage techniques; 20-21 March 1997; Arlington, USA. National Academic Press, Washington DC 1999.*

