



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
AL 31 DICEMBRE 2014

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*

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 (ReLMaR)	4
1.5 Malattie Rare Sorvegliate dalla Rete e dal ReLMaR	4
2. ReLMaR: Rapporti Periodici	7
2.1 Introduzione	7
2.2 Protocollo di Validazione dei Dati del ReLMaR	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 ReLMaR	12
3.2 Attività di Censimento Svolta dai Presidi	13
3.3 Malati Rari Censiti e Malattie Rare Censite	22
4. Distribuzione delle Malattie Rare Sorvegliate in Lombardia	69
4.1 Introduzione	69
4.2 Flusso Amministrativo delle Esenzioni	69
4.3 Record Linkage	69
4.4 Analisi della Distribuzione delle Malattie Rare in Lombardia	71
5. Recapiti del Centro di Coordinamento	176
6. Bibliografia	177
Appendice	178

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 35 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, al 31 dicembre 2014, dei Presidi di riferimento nel territorio regionale: *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). In caso di necessità, al fine di garantire le agevolazioni previste dal Decreto Ministeriale 279/2001 per le suddette condizioni, il Centro di Coordinamento è a disposizione per agevolare l'attivazione del percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale all'interno degli attuali Presidi della Rete Regionale per le Malattie Rare.

1.4 IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE (RELMAR)

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 (Rete Malattie Rare - RMR) 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). Come per il flusso Amministrativo delle Esenzioni, anche le informazioni anagrafiche degli assistiti registrate nel ReLMaR provengono dalla Nuova Anagrafe Regionale (NAR), flusso informativo allineato con il Ministero dell'Economia e delle Finanze (MEF).

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 RELMAR

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 31 dicembre 2014, sono uniformemente riconosciute 642 condizioni a bassa prevalenza; tale conteggio non considera la *malattia di Waldmann* (RC0140) in quanto è sinonimo di *linfangectasia intestinale* (RI0080); quest'ultima denominazione è quella attualmente più utilizzata nella letteratura internazionale.

Di queste 642 malattie rare, 3 non sono attualmente sorvegliate dal ReLMaR: la *sprue celiaca* (RI0060) e la *sindrome di Down* (RN0660) in quanto, pur essendo identificate da un codice di malattia rara, non hanno una prevalenza nella popolazione generale minore o uguale a 1 caso ogni 2000 abitanti; la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo. ⁷

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 31 dicembre 2014.

PRESIDIO DI RIFERIMENTO	DGR 7/7328 11-dic-01			DGR 7/10125 06-ago-02			DGR 7/20784 16-feb-05			DGR 8/3069 01-ago-06			DGR 8/8884 20-gen-09			Decr. DG Sanità 01-giu-11			DGR 9/3014 15-feb-12			DGR 9/4814 06-feb-13			DGR 10/419 19-lug-13			DGR 10/1399 21-feb-14		
	TOT	A	R	TOT	A	R	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	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	0	0	91	0	0	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	0	0	117	1	0	118		
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	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	0	262	1	0	263		
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	1	0	39		
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	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	0	0	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	0	0	206	0	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	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	0	0	2		
AO SANT'ANNA DI COMO					15			0	1	14	0	0	14	2	0	16	0	0	16	15	0	31	0	0	31	0	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	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	0	0	87	3	0	90		
AO CARLO POMA DI MANTOVA					6			0	0	6	0	0	6	4	0	10	0	0	10	1	0	11	3	0	14	0	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	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	0	0	109	0	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	0	0	115	0	0	115		
AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI					14			0	0	14	0	0	14	3	0	17	0	0	17	0	1	16	0	0	16	0	0	16		
AO OSPEDALE SAN CARLO BORROMEO					18			0	0	18	0	0	18	5	0	23	0	0	23	10	0	33	0	0	33	0	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	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	0	0	5	0	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	3	0	208	1	0	209		
IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO					13			3	0	16	0	0	16	0	0	16	2	0	18	0	0	18	0	0	18	0	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	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	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	0	0	78	0	0	78		
OSPEDALE SAN GIUSEPPE					9			1	0	10	0	0	10	0	1	9	0	0	9	6	0	15	0	0	15	2	0	17		
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	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	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	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	0	0	2		
AO FATEBENEFRAATELLI OFTALMICO					17			0	0	17	0	0	17	0	0	17	0	0	17	0	0	17	0	0	17	0	0	17		
FONDAZIONE POLIAMBULANZA					1			5	0	6	0	0	6	0	0	6	0	0	6	0	0	6	0	0	6	0	0	6		
ISTITUTO CLINICO HUMANITAS MATER DOMINI DI CASTELLANZA					1			0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	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. ReLMaR: RAPPORTI PERIODICI

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 31 dicembre 2014.

Il ReLMaR rappresenta uno strumento essenziale per il monitoraggio delle malattie rare e, potenzialmente, per lo studio della loro epidemiologia. La qualità dei dati raccolti 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 RELMAR

La validazione dei dati del ReLMaR viene eseguita prima di iniziare l'analisi vera e propria. L'obiettivo è individuare dati poco accurati o 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 delle schede di diagnosi non validabili

(Il controllo viene eseguito su tutte le schede inserite nel ReLMaR)

1. Schede di diagnosi annullate.
2. Schede di diagnosi sostituite (si considera la scheda sostitutiva).
3. Schede contenenti informazioni congruenti per forma, ma non valide per contenuto (schede test).

Le schede che non hanno superato il controllo sono inserite in *black list* con la motivazione di non validità, ma non vengono segnalate allo specialista.

2. Controllo della completezza dei dati delle Schede di Diagnosi

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

a. Controllo di presenza dei dati obbligatori:

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

b. Controllo dei *check-box* della modalità di 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 vengono inserite in *black list* con la motivazione di non validità e successivamente segnalate allo specialista.

3. Controllo della validità dei dati delle schede di diagnosi

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

a. Schede con diagnosi di patologia non censita dal ReLMaR:

- i. Sindrome di Down (RN0660)
- ii. Sprue celiaca (RI0060)

b. Controllo formale del codice fiscale dell'assistito.

- c. Controllo di congruenza della data di nascita dell'assistito con quella estratta dal codice fiscale.
- d. Controllo della congruenza tra: data di nascita dell'assistito, data di esordio e data di diagnosi della patologia
(data di nascita \leq data di esordio \leq data di diagnosi).
- e. Schede di diagnosi duplicate (relative allo stesso assistito, 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 per Sindrome di Down e Sprue Celiaca, vengono 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, 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 31 dicembre 2014. 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 31 dicembre 2014.

Nota di non conformità	Totale Schede
Abbinamento anomalo tra codice di esenzione e descrizione della patologia	2
Codice fiscale formalmente errato	24
Codice fiscale formalmente errato; incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estratta dal codice fiscale	3
Codice fiscale formalmente errato; incongruenza tra la data di nascita inserita nella scheda e la data di nascita estratta 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 estratta dal codice fiscale	10
Incongruenza tra la data di nascita, la data di esordio della patologia e la data di diagnosi	87
Manca la specifica di almeno una modalità di diagnosi (clinica, di laboratorio, strumentale)	198
Manca la specifica di almeno una metodica di laboratorio (genetica, anatomo-patologica, biochimica)	30
Mancano i dati del comune di residenza dell'assistito	2
Patologia non censita: sindrome di Down	3
Patologia non censita: sprue celiaca	1
Scheda duplicata (paziente, patologia e Presidio corrispondenti)	1.188
Scheda test	4
Totale	1.553

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 inseriti nel ReLMaR. Per meglio comprendere i differenti passaggi, è necessario fornire la definizione di *caso*:

caso = paziente + malattia rara

ovvero, un *caso* corrisponde ad un paziente con la relativa malattia rara e un paziente può essere affetto da più di una malattia rara.

Il protocollo per il conteggio dei casi di malattia rara prevede i seguenti 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 RELMAR

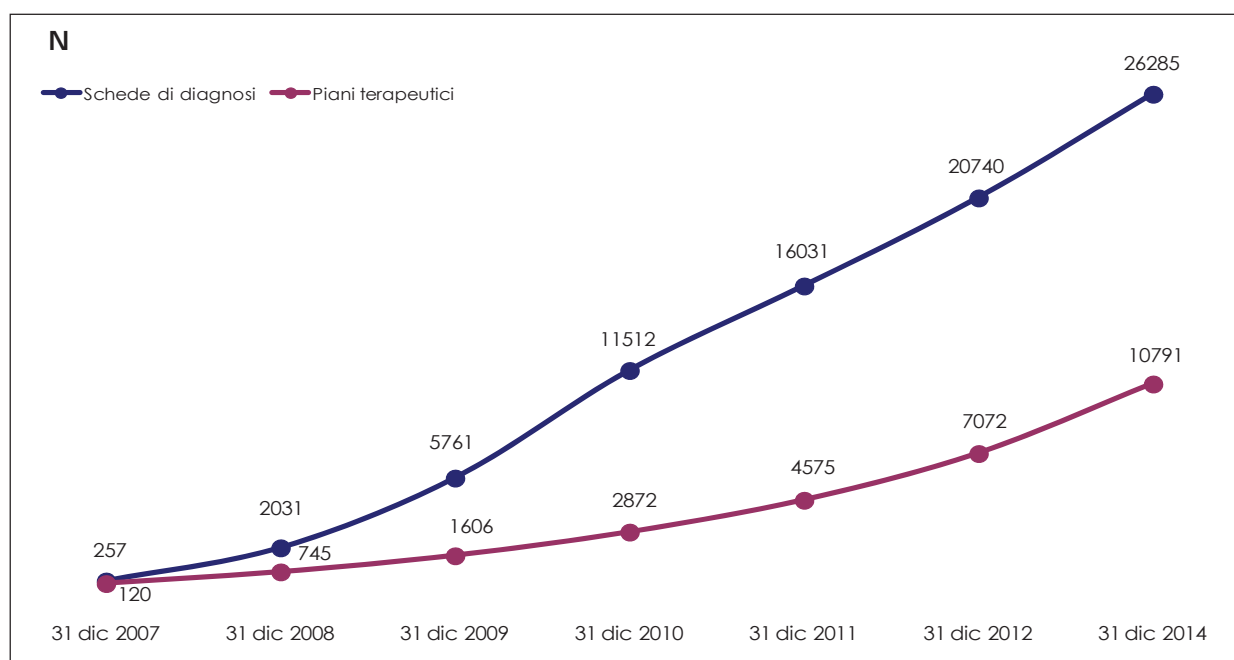
Al 31 dicembre 2014, il ReLMaR contiene 26.285 schede di diagnosi e 10.791 piani terapeutici, *archiviati e validati*.

La tabella 3.1 e la figura 3.1 riportano l'andamento dell'attività di censimento nel ReLMaR, dall'introduzione dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 2014.

Tabella 3.1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, dall'introduzione dell'applicativo *web-based* "Sistema Malattie Rare", al 31 dicembre 2014.

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
1 lug 2013	31 dic 2014	3.785	26.285	2.172	10.791

Figura 3.1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, al 31 dicembre 2014.



3.2 ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDII

L'attività di censimento *web-based* svolta, al 31 dicembre 2014, 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 sono riportati i piani terapeutici di ciascun Presidio divisi per anno di archiviazione. In Appendice viene illustrata l'attività di censimento dei Presidi, dettagliata per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate.

Al 31 dicembre 2014 l'applicativo Rete Malattie Rare (RMR) è stato utilizzato con successo da 493 specialisti della Rete Regionale. Ad eccezione dell'Istituto Clinico Humanitas Mater Domini, il cui ingresso nella Rete è stato deliberato il 19 luglio 2013⁵, 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 RMR 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° gennaio 2014.

Cod = codice del Presidio; PT = piani terapeutici; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera;

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT (PT attivi)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	MI	6	3 (0)
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	2.408	828 (134)
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	2.553	624 (207)
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	6.628	2.046 (99)
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	204	150 (41)
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	154	198 (16)
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	161	88 (9)
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	3.197	1.006 (108)
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	91	30 (0)
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	530	7 (1)
11	AO Sant'Anna di Como	CO	87	52 (18)
12	AO Ospedale di Lecco	LC	395	152 (8)
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	BG	830	438 (55)
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	115	37 (3)
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	749	292 (62)
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	1.197	675 (118)
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	189	34 (3)
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1.761	446 (3)
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	57	49 (0)
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	205	168 (6)
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	557	148 (68)
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	19	1 (1)
23	AO San Gerardo di Monza	MB	1.524	1.628 (138)
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	159	181 (22)
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	209	172 (21)
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	105	31 (0)
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	227	15 (0)
28	Ospedale San Giuseppe	MI	106	15 (15)
29	IRCCS San Raffaele	MI	964	427 (131)
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	257	120 (42)
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	382	582 (107)
32	IRCCS Policlinico San Donato	MI	81	37 (37)
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	MI	108	7 (7)
34	Fondazione Poliambulanza	BS	70	104 (64)
35	Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza	VA	-	- (-)
Totale			26.285	10.791 (1.544)

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).

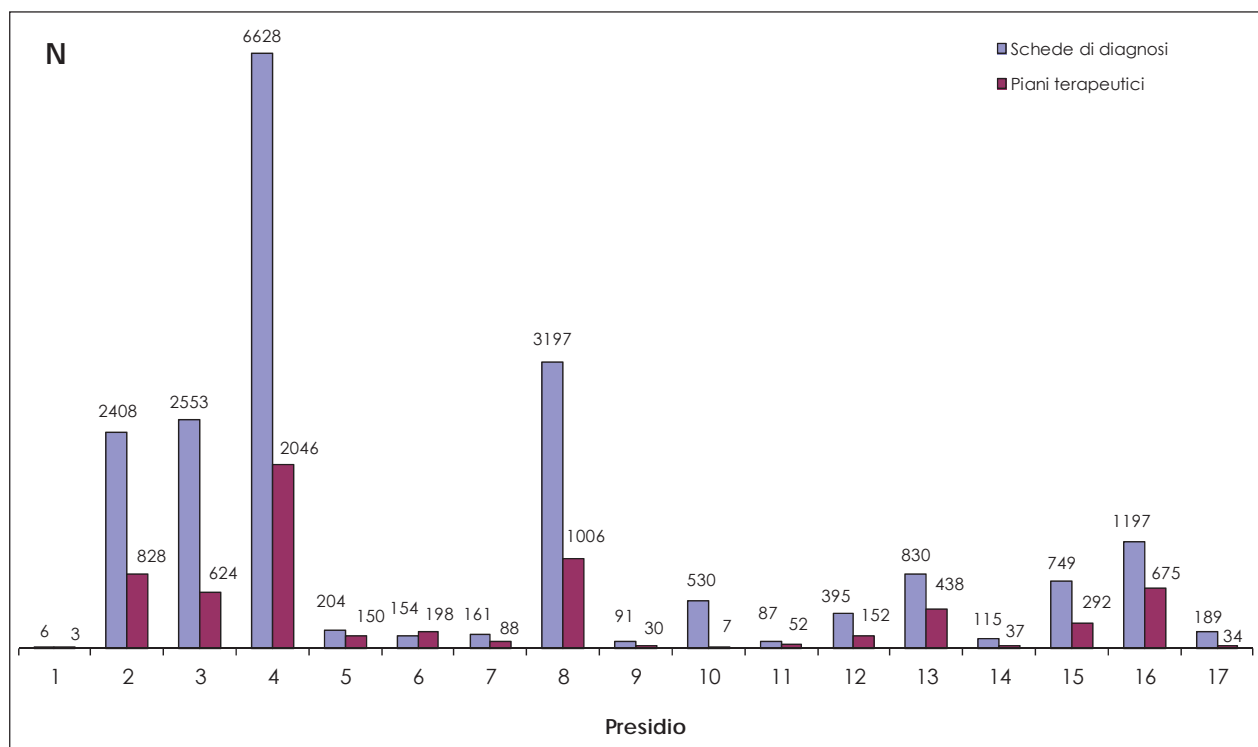


Figura 3.2b. Schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati* e *validati*, per i Presidi dal 18 al 35 (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.2).

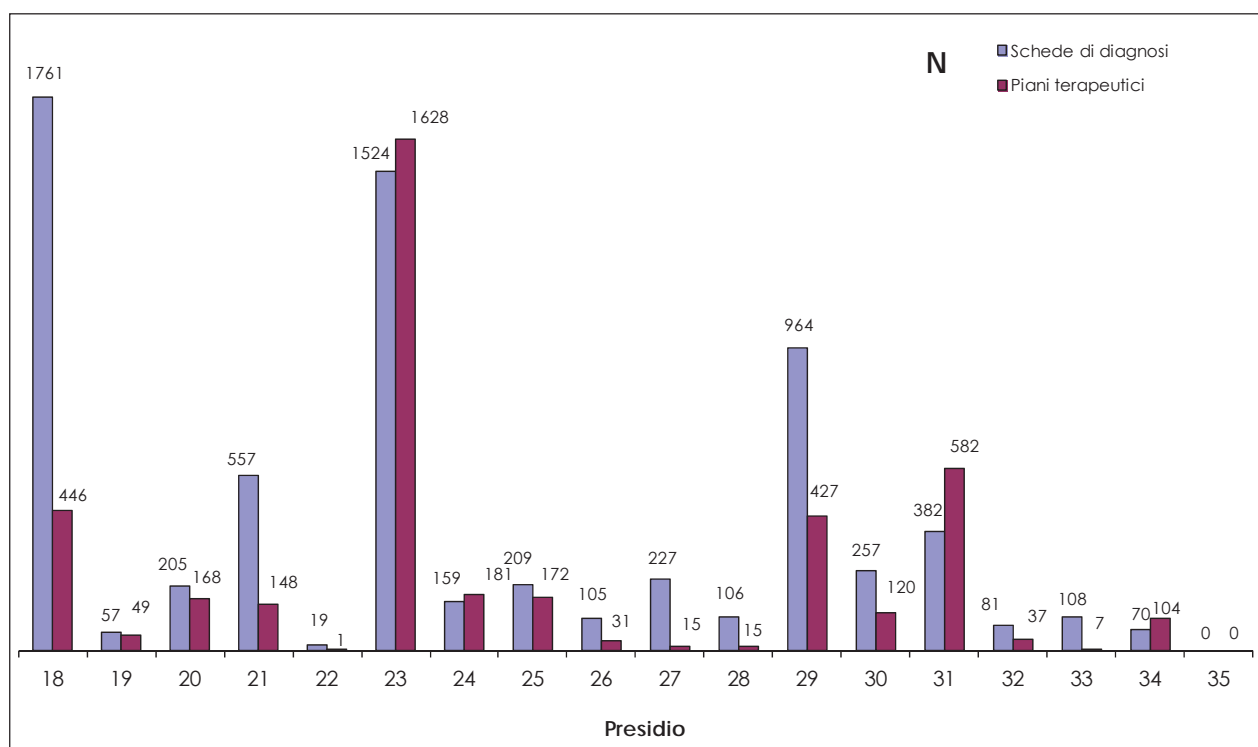


Tabella 3.3. Numero di schede di diagnosi *archivate* e *validate*, per ciascun Presidio, divise per anno di archiviazione.
Cod = codice del Presidio (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.2).

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	Totale
1	0	5	0	0	0	1	0	0	0	6
2	0	38	100	225	388	499	536	378	244	2.408
3	0	60	171	440	429	420	421	225	387	2.553
4	0	37	318	925	2.660	1.065	858	385	380	6.628
5	0	3	13	76	18	4	21	4	65	204
6	0	38	10	18	23	17	17	15	16	154
7	0	13	19	46	16	15	17	26	9	161
8	0	22	144	150	468	783	828	499	303	3.197
9	0	4	2	25	13	15	19	8	5	91
10	0	33	20	90	19	108	175	48	37	530
11	0	1	3	12	8	19	15	11	18	87
12	2	21	8	81	177	42	28	18	18	395
13	0	11	18	143	139	73	255	96	95	830
14	0	6	7	20	28	9	10	12	23	115
15	0	1	0	315	160	73	83	29	88	749
16	0	14	74	213	184	234	194	155	129	1.197
17	0	4	3	9	0	101	48	21	3	189
18	0	79	450	519	208	132	123	199	51	1.761
19	0	8	16	3	7	7	10	6	0	57
20	0	1	0	57	70	38	22	11	6	205
21	0	0	29	50	45	52	180	132	69	557
22	0	1	0	1	4	6	4	1	2	19
23	0	0	183	362	198	298	236	100	147	1.524
24	-	-	-	0	19	84	28	6	22	159
25	0	0	0	0	76	50	26	33	24	209
26	0	0	0	0	37	35	30	1	2	105
27	0	0	0	0	11	55	130	31	0	227
28	0	0	0	0	0	4	66	12	24	106
29	0	0	0	0	291	129	189	90	265	964
30	0	0	0	0	13	40	114	50	40	257
31	-	-	-	0	54	127	80	53	68	382
32	-	-	-	-	-	-	0	0	81	81
33	-	-	-	-	-	-	-	0	108	108
34	-	-	-	-	-	-	-	38	32	70
35	-	-	-	-	-	-	-	0	0	0
Totale	2	400	1.588	3.780	5.763	4.535	4.763	2.693	2.761	26.285

Tabella 3.4. Numero di piani terapeutici *archiviati* e *validati*, per ciascun Presidio, divisi 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	2013	2014	Totale
1	0	3	0	0	0	0	0	0	0	3
2	0	1	10	27	86	149	251	155	149	828
3	0	16	37	63	26	55	99	119	209	624
4	0	6	23	99	246	287	642	643	100	2.046
5	0	1	13	29	20	11	27	8	41	150
6	0	34	13	16	37	22	32	28	16	198
7	0	2	4	14	8	11	18	20	11	88
8	0	2	64	102	79	151	308	189	111	1.006
9	0	0	0	9	11	4	2	4	0	30
10	0	3	0	1	2	0	0	0	1	7
11	0	1	1	5	8	10	2	7	18	52
12	1	15	3	12	52	34	14	13	8	152
13	0	14	11	29	100	38	114	77	55	438
14	0	0	2	7	4	7	7	7	3	37
15	0	2	0	80	51	41	30	25	63	292
16	0	5	43	54	60	110	157	124	122	675
17	0	2	0	4	0	3	10	12	3	34
18	0	0	226	153	7	18	12	27	3	446
19	0	8	16	1	6	5	6	7	0	49
20	0	1	0	43	45	38	21	14	6	168
21	0	0	0	7	5	3	11	53	69	148
22	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1
23	0	0	151	126	206	352	383	267	143	1.628
24	-	-	-	0	19	64	50	26	22	181
25	0	0	0	0	14	50	46	39	23	172
26	0	0	0	0	15	9	7	0	0	31
27	0	0	0	0	1	5	5	4	0	15
28	0	0	0	0	0	0	0	0	15	15
29	0	0	0	0	110	46	74	57	140	427
30	0	0	0	0	3	11	29	33	44	120
31	-	-	-	0	53	177	153	85	114	582
32	-	-	-	0	0	0	0	0	37	37
33	-	-	-	-	-	-	0	0	7	7
34	-	-	-	-	-	-	-	24	80	104
35	-	-	-	-	-	-	-	0	0	0
Totale	1	116	617	881	1.274	1.711	2.510	2.067	1.614	10.791

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 24 dei 35 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 RMR.

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.

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	57	63
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	118	72	61
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	263	161	61
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	39	21	54
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	142	69
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	13	42
12	AO Ospedale di Lecco	68	49	72
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	90	50	56
14	AO Carlo Poma di Mantova	14	8	57
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	101	42	42
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	109	75	69
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	44	19	43
18	AO San Paolo – Polo Universitario	115	51	44
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	34	85
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	5	3	60
23	AO San Gerardo di Monza	209	96	46
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	18	11	61
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	33	42
28	Ospedale San Giuseppe	17	7	41
29	IRCCS San Raffaele	139	70	50
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	49	33	67
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	8	6	75
32	IRCCS Policlinico San Donato	2	2	100
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	17	14	82
34	Fondazione Poliambulanza	6	1	17
35	Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza	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.

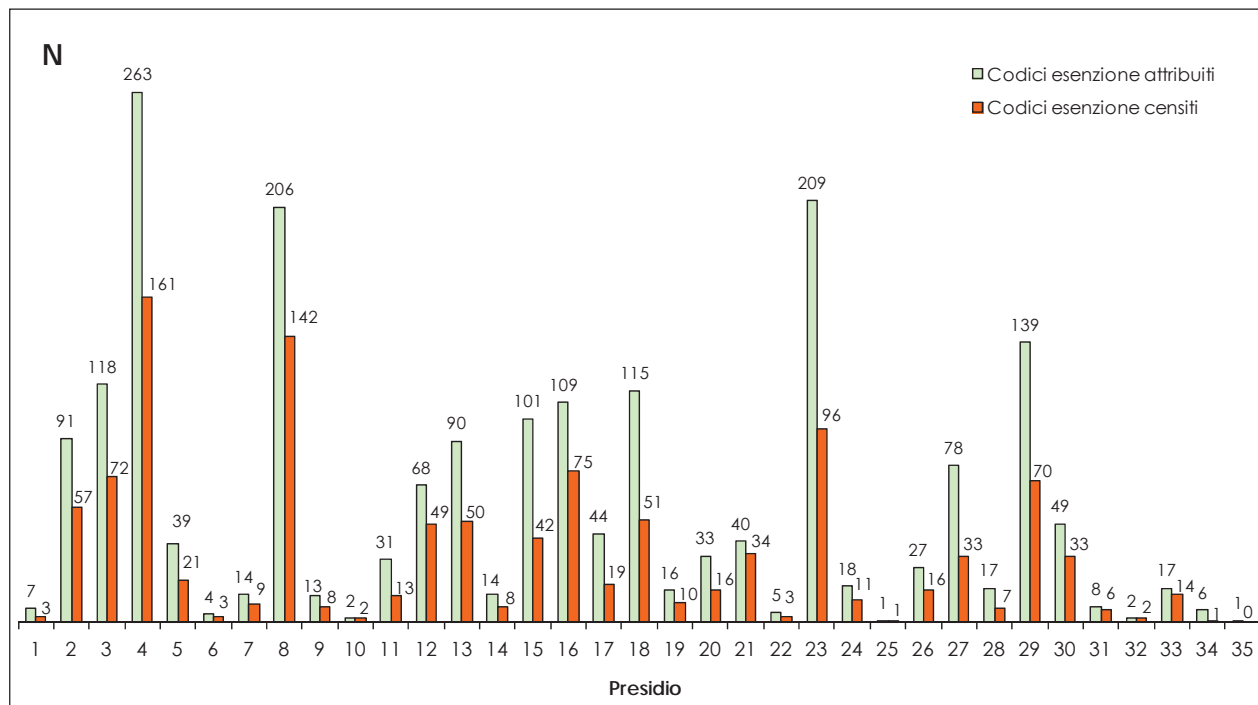
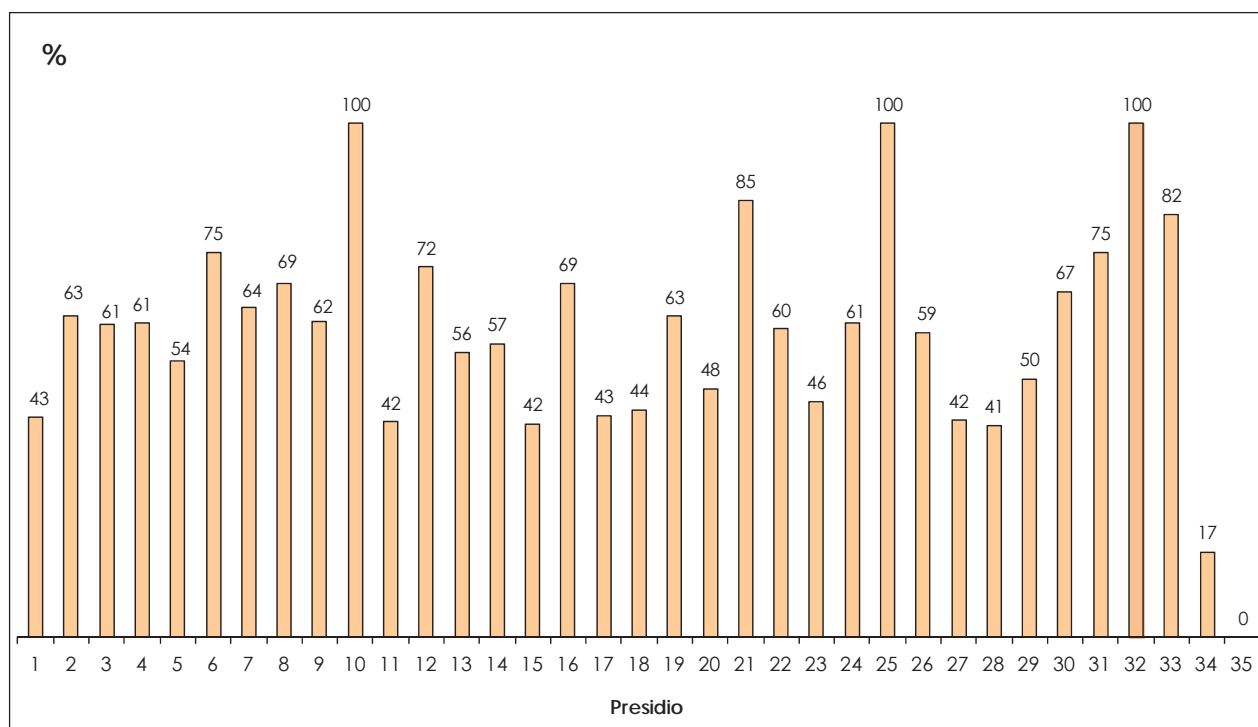


Figura 3.4. Percentuale (%) dei codici attribuiti per cui è stato censito almeno un caso, per ciascun Presidio. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.5.



3.3. MALATI RARI CENSITI E MALATTIE RARE CENSITE

Le 26.285 schede di diagnosi censiscono 25.682 malati rari: per 577 pazienti sono state inserite nel ReLMaR due schede di diagnosi, mentre per 13 pazienti ne sono state inserite tre. Si tratta di pazienti affetti da più di una malattia rara (l'applicativo RMR 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 16,6% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane, in particolare dal Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Sicilia, Puglia, Toscana e dall'estero (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 480 malati rari, di cui 469 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 11 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 1:1,11. 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 (21.290) è inferiore al numero dei malati rari che risultano residenti in Lombardia (21.429), in quanto alcuni di essi sono iscritti ai Sistemi Sanitari di altre regioni.

I casi di malattia rara censiti sono 25.764 (82 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare) e riguardano 458 diverse malattie rare, il 72,5% di quelle sorvegliate dal ReLMaR (tabella 3.10 e figura 3.10). Nel 28% 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 ReLMaR viene richiesto agli specialisti di specificare 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 precisare 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 31 dicembre 2014 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 ReLMaR, viene considerata la più recente scheda di diagnosi archiviata.

Sono 64 le condizioni che raccolgono oltre 100 casi ciascuna, rappresentando complessivamente il 77% dei casi di malattia rara censiti; 163 ne raccolgono tra 99 e 10 (20% dei casi) e 242 ne raccolgono meno di 10 (3% dei casi).

Nota: nella tabella 3.13 si è ritenuto opportuno ricondurre le denominazioni delle malattie rare (o gruppi) presenti nel Decreto Ministeriale 279/2001, alla classificazione proposta dalla organizzazione di riferimento europea ORPHANET (www.orpha.net). Oltre alla denominazione in lingua inglese, per le malattie rare oggetto della presente analisi è stato quindi riportato, quando disponibile, il numero ORPHA⁵.

Tabella 3.6. Distribuzione regionale 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	4.436.798	832	19,6
EMR	Emilia Romagna	4.446.354	547	12,9
VEN	Veneto	4.926.818	477	11,2
SIC	Sicilia	5.094.937	393	9,2
PUG	Puglia	4.090.266	296	7,0
TOS	Toscana	3.750.511	258	6,1
LAZ	Lazio	5.870.451	214	5,0
LIG	Liguria	1.591.939	213	5,0
CAM	Campania	5.869.965	207	4,9
CAL	Calabria	1.980.533	173	4,1
MAR	Marche	1.553.138	156	3,7
TAA	Trentino Alto Adige	1.051.951	111	2,6
SAR	Sardegna	1.663.859	101	2,4
ABR	Abruzzo	1.333.939	94	2,2
UMB	Umbria	896.742	51	1,2
FVG	Friuli Venezia Giulia	1.229.363	50	1,2
BAS	Basilicata	578.391	36	0,8
MOL	Molise	314.725	16	0,4
VDA	Valle d'Aosta	128.591	15	0,4
EST	Stato Estero	-	13	0,3
	Totale extra-regionali	50.809.271	4.253	100,0
	Lombardia	9.973.397	21.429	
	Totale	60.782.668	25.682	

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

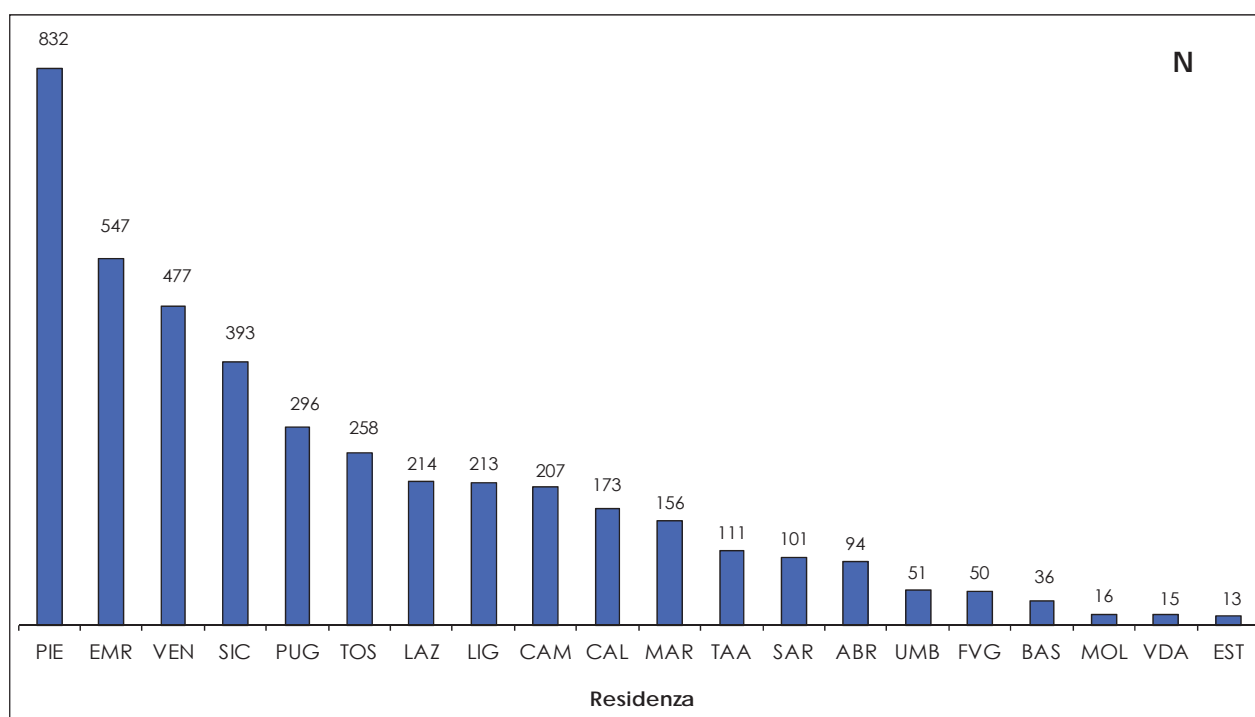


Tabella 3.7. La tabella descrive, per ciascun Presidio, il numero (N) dei malati rari assistiti e censiti residenti in Lombardia (LOM), il numero dei pazienti extra-regionali (E.R.) e la percentuale (%) della casistica rappresentata da questi ultimi.

Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

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	1.528	859	36
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	1.536	1.014	40
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	5.948	649	10
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	194	10	5
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	151	3	2
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	155	5	3
8	AO Spedali Civili di Brescia	2.969	210	7
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	88	3	3
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	215	315	59
11	AO Sant'Anna di Como	86	1	1
12	AO Ospedale di Lecco	391	3	1
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	811	16	2
14	AO Carlo Poma di Mantova	112	2	2
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	623	124	17
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	1.025	166	14
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	174	12	6
18	AO San Paolo – Polo Universitario	1.473	283	16
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	57	0	0
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	197	8	4
21	AO Ospedale Civile di Legnano	527	28	5
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	11	8	42
23	AO San Gerardo di Monza	1.383	136	9
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	126	32	20
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	179	30	14
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	98	7	7
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	158	68	30
28	Ospedale San Giuseppe	61	45	42
29	IRCCS San Raffaele	838	118	12
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	221	36	14
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	333	49	13
32	IRCCS Policlinico San Donato	43	38	47
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	92	16	15
34	Fondazione Poliambulanza	70	0	0
35	Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza	-	-	-

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.

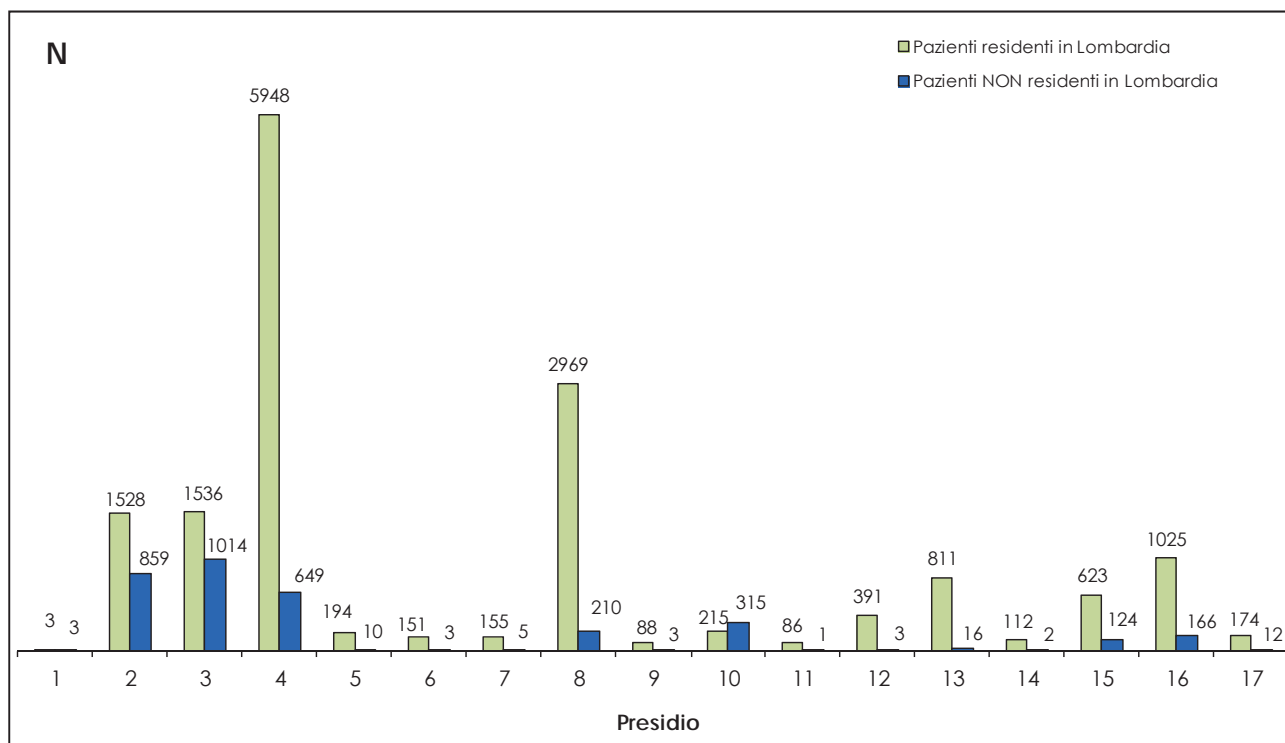


Figura 3.6b. Numero dei malati rari assistiti e censiti per i Presidi dal 18 al 35, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.7.

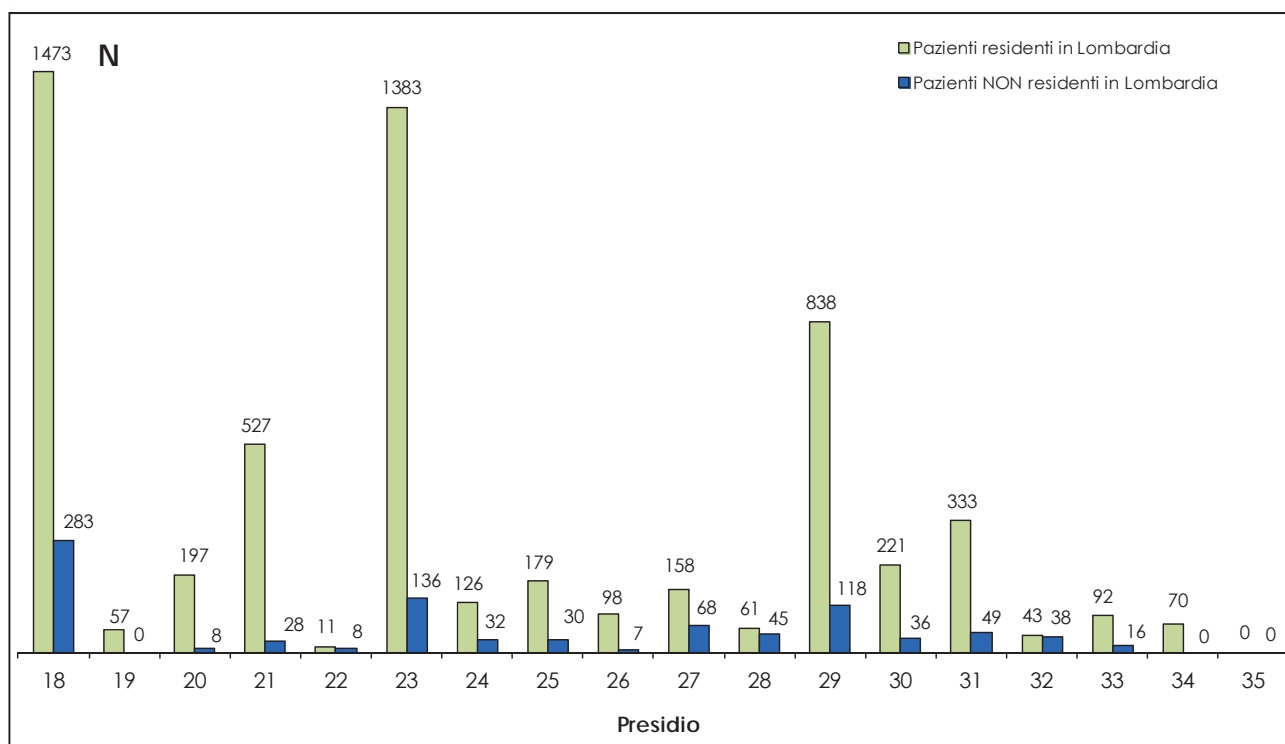


Figura 3.7. In figura la percentuale della casistica di ciascun Presidio rappresentata dai NON residenti. Per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.7.

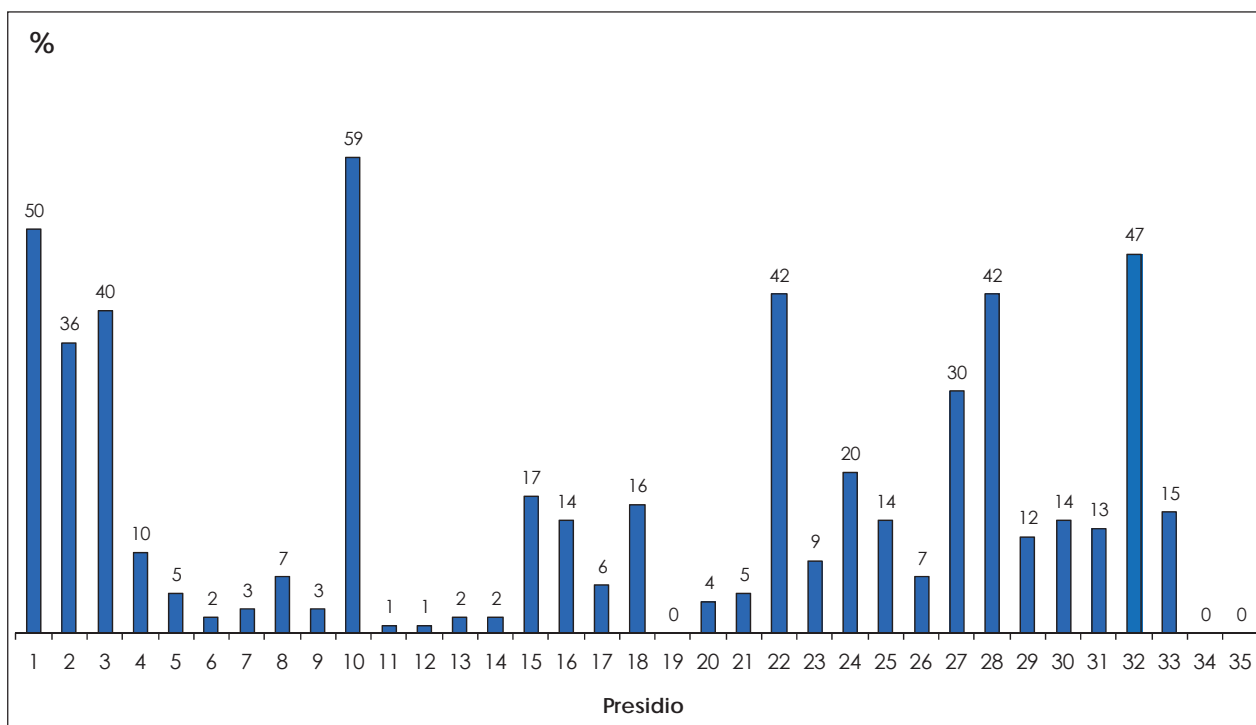


Tabella 3.8. Distribuzione dei malati rari censiti nel ReLMaR per età al momento del censimento e per genere.

Fascia di età (anni)	Maschi (N)	Femmine (N)	Maschi (% del totale)	Femmine (% del totale)
0 – 4	1.232	1.039	4,8	4,0
5 – 9	1.009	982	3,9	3,8
10 – 14	850	871	3,3	3,4
15 – 19	761	607	3,0	2,4
20 – 24	616	584	2,4	2,3
25 – 29	572	705	2,2	2,7
30 – 34	740	835	2,9	3,3
35 – 39	879	1.087	3,4	4,2
40 – 44	803	1.064	3,1	4,1
45 – 49	786	1.012	3,1	3,9
50 – 54	695	893	2,7	3,5
55 – 59	624	776	2,4	3,0
60 – 64	700	801	2,7	3,1
65 – 69	652	698	2,5	2,7
70 – 74	600	655	2,3	2,6
75 – 79	400	478	1,6	1,9
80 – 84	190	274	0,7	1,1
85 – 89	79	92	0,3	0,4
90 – 94	7	28	0,0	0,1
≥ 95	5	1	0,0	0,0
Totale	12.200	13.482	47,5	52,5

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

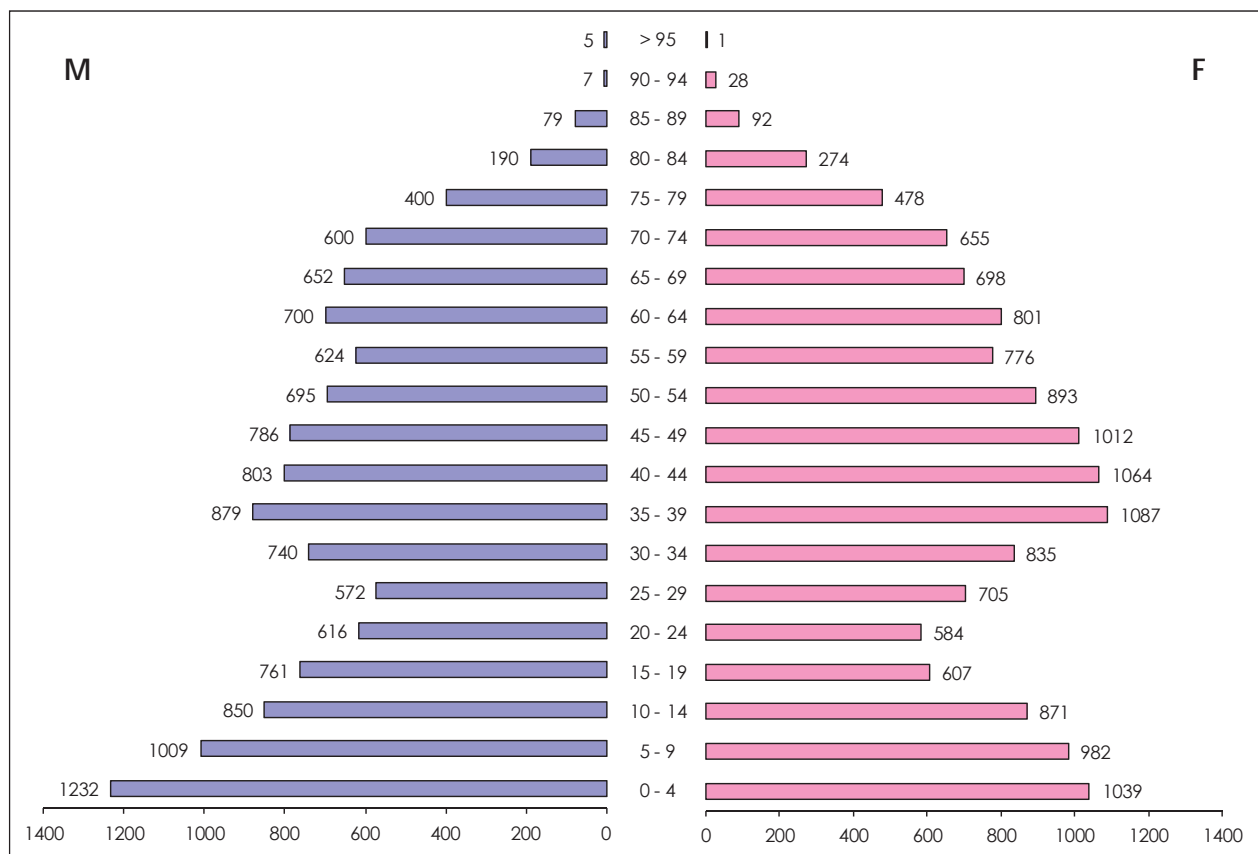


Tabella 3.9. Distribuzione dei malati rari iscritti al Sistema Sanitario della Lombardia per ASL di appartenenza, al momento del censimento.

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	1.833
BS	ASL Brescia	2.904
CO	ASL Como	1.084
CR	ASL Cremona	577
LC	ASL Lecco	727
LO	ASL Lodi	394
MN	ASL Mantova	407
MI	ASL Milano	4.232
MI-1	ASL Milano 1	2.546
MI-2	ASL Milano 2	1.486
MI-3	ASL Milano 3 §	186
MB	ASL Monza e Brianza §§	1.804
PV	ASL Pavia	1.100
SO	ASL Sondrio	242
vC/S	ASL Vallecamonica e Sebino	176
VA	ASL Varese	1.592
Totale		21.290

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

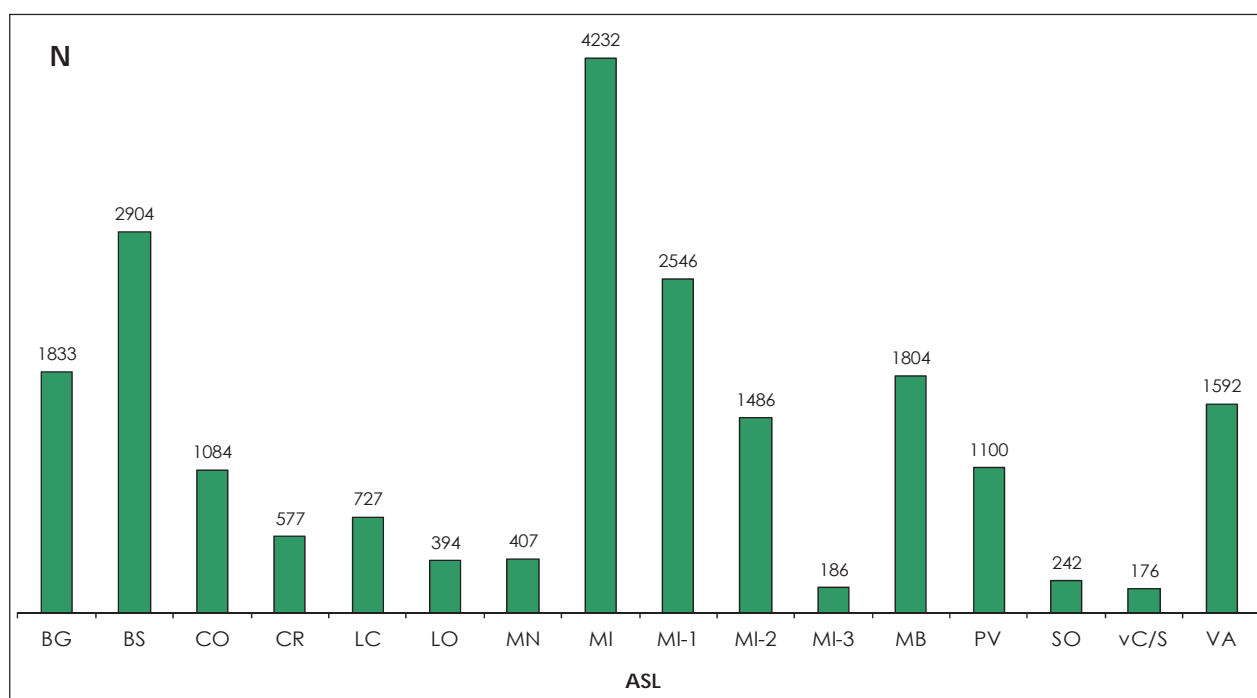


Tabella 3.10. Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

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	172	123 (72%)
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	128	102 (80%)
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	152 (64%)
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			632	458 (72%)

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.

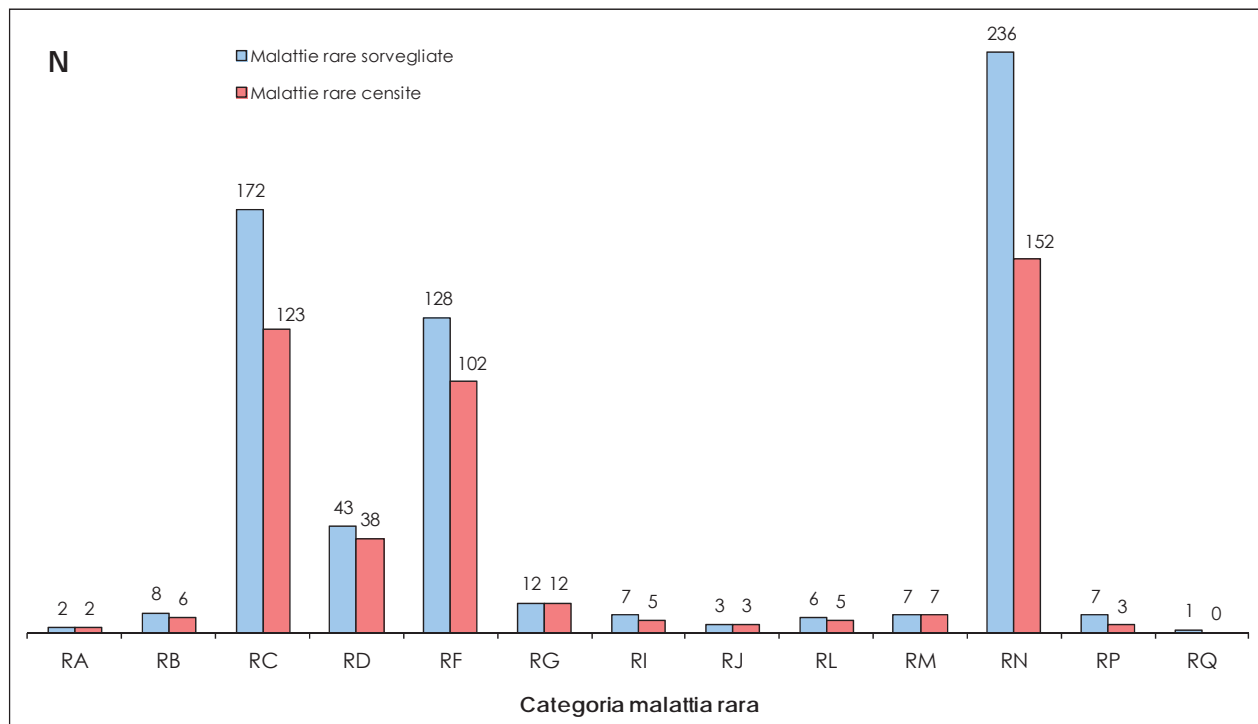


Tabella 3.11. Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

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	54	12 (22%)
RB	Tumori	140 – 239	790	15 (2%)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	4.994	1.782 (36%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	4.359	904 (21%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	5.676	1.863 (33%)
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	2.180	529 (24%)
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	280	91 (33%)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	306	64 (21%)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	877	536 (61%)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	1.822	836 (46%)
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	4.405	496 (11%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	21	3 (14%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	0	0 (0%)
Totale			25.764	7.131 (28%)

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.

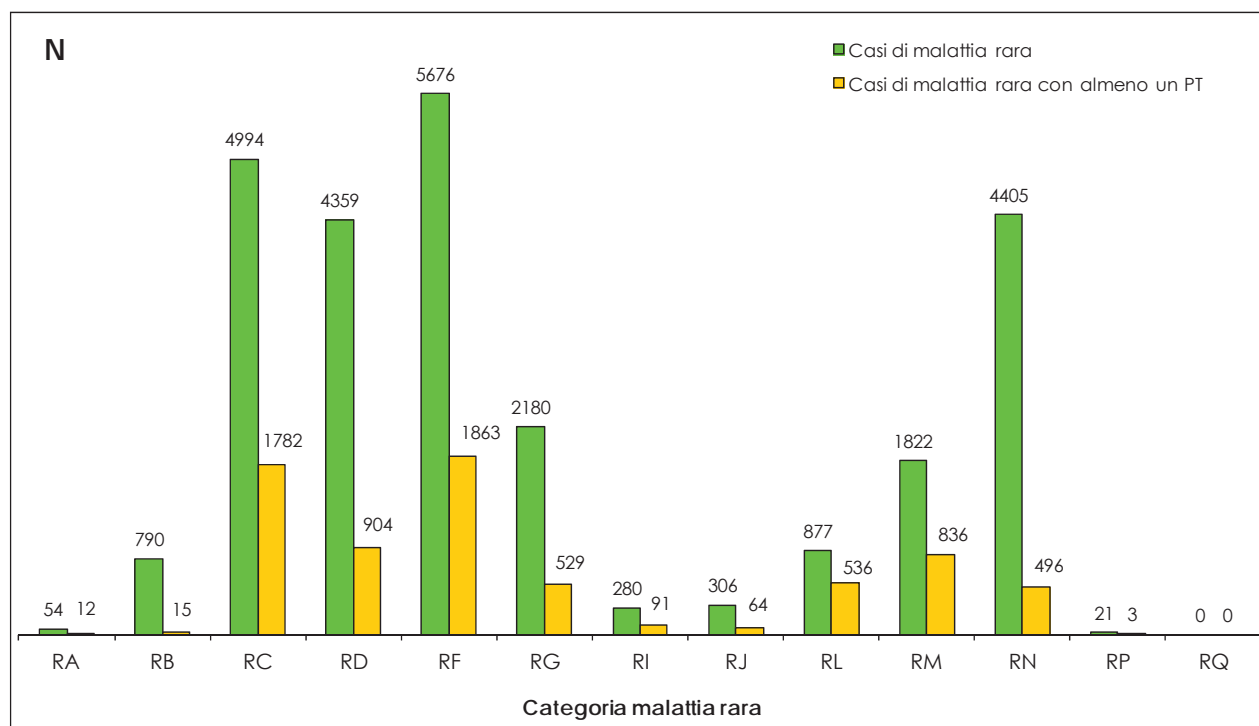


Tabella 3.12. Modalità di diagnosi in percentuale per categoria di malattia rara. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

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	62,96%	53,70%	83,33%	0,00%	0,00%	37,04%	16,67%	9,26%	0,00%	37,04%
RB	Tumori	98,61%	39,62%	17,34%	54,18%	0,63%	0,00%	27,85%	6,20%	0,76%	10,38%
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	67,58%	43,17%	96,90%	1,60%	0,44%	25,45%	1,06%	29,78%	6,53%	35,14%
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	60,54%	5,69%	99,79%	0,11%	0,02%	39,05%	0,07%	55,15%	0,39%	5,21%
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	87,14%	72,94%	56,84%	7,88%	10,68%	1,69%	24,61%	17,49%	0,49%	37,16%
RG	Malattie del sistema circolatorio	98,81%	84,82%	97,43%	0,64%	0,32%	0,60%	1,61%	13,94%	0,28%	82,61%
RI	Malattie dell'apparato digerente	77,50%	96,79%	46,07%	0,71%	2,50%	1,79%	50,71%	0,71%	18,21%	25,36%
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	99,02%	83,01%	91,83%	4,90%	0,00%	0,33%	3,27%	11,76%	0,65%	79,08%
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	99,66%	15,51%	95,55%	1,48%	0,34%	0,00%	2,62%	83,01%	0,00%	12,54%
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	99,34%	58,56%	98,30%	0,27%	0,00%	0,49%	1,43%	40,67%	0,16%	56,97%
RN	Malformazioni congenite	91,58%	57,48%	54,85%	15,37%	3,04%	4,56%	26,74%	22,59%	0,82%	26,88%
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	95,24%	85,71%	76,19%	9,52%	0,00%	0,00%	14,29%	4,76%	4,76%	66,67%
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Tabella 3.13 Sintesi dei principali dati raccolti dal ReLMaR al 31.12.2014. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/36)

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL ReLMaR
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) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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 (ORPHA3452; Whipple disease)	31	27	4	39	35	50	11	51	28	70	54	12	56	35	72	57	12	58	35	79	
	RA0030	LYME MALATTIA DI (ORPHA91546; Lyme disease)	23	11	12	0	0	17	20	8	0	63	17	20	8	0	63	18	20	8	0	64	
RB - TUMORI																							
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; Nephroblastoma)	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10	
	RB0020	RETINOBLASTOMA (ORPHA790; Retinoblastoma)	18	6	12	0	22	1	2	0	0	8	1	2	1	0	9	4	5	1	0	18	
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	21	15	6	5	19	35	18	32	7	69	36	18	32	7	69	44	15	40	21	74	
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	70	0	70	14	57	38	12	38	15	71	41	12	40	19	71	45	12	43	19	71	
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	678	314	364	1	3	4	11	0	0	69	14	16	7	0	76	21	19	14	0	82	
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	667	308	359	0	2	4	10	0	0	69	14	16	7	0	76	21	18	13	0	82	
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	11	6	5	9	36	25	17	24	0	50	33	20	33	8	71	38	19	35	13	71	

Tabella 3.13 (2/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
RC - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI																						
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH (ORPHA199296; ORPHA199299; Congenital isolated ACTH deficiency; Late-onset isolated ACTH deficiency)	20	11	9	50	5	24	18	21	0	55	24	19	21	0	60	31	19	33	0	64
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	77	62	15	77	13	19	11	16	0	59	27	13	24	8	63	33	14	32	13	69
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	8	1	7	50	13	2	6	0	0	18	5	8	0	0	18	13	9	11	0	31
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ORPHA95708; Precocious puberty)	495	42	453	39	4	7	2	7	0	10	7	1	8	0	10	9	2	9	1	18
	RC0060	WERNER SINDROME DI (ORPHA902; Werner syndrome)	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA (ORPHA91138; Mixed cryoglobulinemia)	300	69	231	46	3	59	13	61	26	90	62	12	63	27	90	66	11	69	29	91
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	5	2	3	40	40	39	7	36	35	52	45	5	45	39	52	48	4	48	42	52
	RC0130	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA (ORPHA1195; Atransferrinemia)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0150	WILSON MALATTIA DI (ORPHA905; Wilson disease)	108	58	50	81	28	17	14	13	0	54	19	13	16	1	55	33	15	35	1	61
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	22	10	12	77	0	15	19	2	0	63	21	21	18	0	63	32	21	37	0	68
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	5	2	3	20	0	7	14	0	0	34	8	14	0	0	36	13	13	6	0	36
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	4	2	2	25	0	15	7	14	7	26	38	13	37	22	57	65	13	69	44	79
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	216	109	107	4	31	39	19	40	0	75	42	19	45	0	75	46	18	48	0	84
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; Behcet disease)	224	109	115	64	7	34	14	33	2	77	38	13	37	7	78	41	13	40	11	78

Tabella 3.13 (3/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	141	65	76	75	15	23	18	21	0	68	28	19	27	0	68	34	19	34	3	77
		BARTTER SINDROME DI (ORPHA 112; Bartter syndrome)	21	12	9	67	5	8	14	1	0	44	11	14	3	0	45	19	17	17	3	65
		CONN SINDROME DI (ORPHA85142; Aldosterone-producing adenoma)	11	6	5	45	0	48	11	48	25	61	52	9	56	39	63	57	8	57	45	75
		GITELMAN SIDROME DI (ORPHA358; Gitelman syndrome)	98	42	56	83	20	20	15	19	0	68	26	16	25	2	68	32	16	32	3	77
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	11	5	6	55	0	48	12	50	26	66	51	13	52	26	68	57	12	60	31	69
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	194	69	125	16	5	4	6	0	0	34	5	7	2	0	40	13	10	11	0	51
		17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17
		21-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	187	67	120	14	5	4	6	0	0	34	5	7	1	0	40	13	10	11	0	51
		3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	6	2	4	50	0	5	7	0	0	17	7	7	6	0	18	15	12	16	0	36
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	94	13	81	81	0	39	16	39	1	76	43	17	44	1	77	45	15	45	8	77
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	5	2	3	0	0	26	18	13	11	57	28	17	20	11	59	32	19	23	13	63
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	19	2	17	68	0	37	15	36	5	75	43	17	44	6	75	47	15	45	8	75
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	70	9	61	90	0	40	15	42	1	76	44	16	45	1	77	45	15	45	12	77
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMIOACIDI	1016	543	473	44	15	2	8	0	0	56	5	12	0	0	73	14	15	8	0	74
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	37	16	21	78	8	7	14	0	0	53	14	19	4	0	66	19	19	12	0	73

Tabella 3.13 (4/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		ACIDURIA GLUTARICA <i>(ORPHA25; ORPHA26791; ORPHA35706; Glutaric aciduria type 1; Glutaric aciduria type 2; Glutaric aciduria type 3)</i>	4	3	1	75	25	9	15	0	0	35	10	17	1	0	39	14	16	8	1	39
		ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA <i>(ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA20; ORPHA79314; ORPHA19; ORPHA356978; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; Hydroxymethylglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria; Combined D-2-hydroxyglutaric aciduria and L-2-hydroxyglutaric aciduria)</i>	3	3	0	100	100	14	18	2	1	39	27	33	4	3	73	34	30	23	4	74
		ALBINISMO <i>(ORPHA55; Oculocutaneous albinism)</i>	99	58	41	0	42	0	0	0	0	0	10	15	3	0	50	13	15	6	0	51
		ALCAPTONURIA <i>(ORPHA56; Alkaptonuria)</i>	11	8	3	82	0	12	15	2	0	45	36	18	38	0	60	45	14	49	19	62
		BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI <i>(ORPHA134; Ketoacidosis due to betaketothiolase deficiency)</i>	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2
		BIOTINIDASI DEFICIT DI <i>(ORPHA79241; Biotinidase deficiency)</i>	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
		CISTINOSI <i>(ORPHA213; Cystinosis)</i>	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3	18	12	18	6	30
		CISTINURIA <i>(ORPHA214; Cystinuria)</i>	77	43	34	69	9	18	13	17	0	56	25	16	25	0	69	39	16	39	2	68
		FANCONI SINDROME RENALE <i>(ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)</i>	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
		HARTNUP MALATTIA DI <i>(ORPHA2116; Hartnup Syndrome)</i>	1	0	1	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
		INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA <i>(ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)</i>	4	2	2	100	100	17	16	14	1	40	27	12	29	10	40	32	6	32	24	40
		IPERFENILANINEMIA <i>(ORPHA716; Phenylketonuria)</i>	673	350	323	39	11	0	0	0	0	0	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53

Tabella 3.13 (5/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	6	2	4	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	17	
		IPERISTIDINEMIA (ORPHA2157; Histidinemia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14	
		IPERPROLINEMIA (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	3	3	0	33	0	0	0	0	0	3	2	4	0	4	10	2	12	7	12	
		LOWE SINDROME DI (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	5	5	0	60	20	1	2	0	0	5	3	2	4	0	6	5	4	5	0	10
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO (ORPHA268145; Classic maple syrup urine disease)	18	10	8	94	39	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	12	7	13	0	24
		METILMALONICO ACIDEMIA (ORPHA308425; ORPHA280183; Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency; Methylmalonic acidemia, TCb1R type)	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	3	9	8	5	2	30
		METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA (ORPHA26; Methylmalonic acidemia - homocystinuria)	16	8	8	81	25	3	7	0	0	26	3	7	0	0	27	7	9	3	0	31
		OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA79242; Holocarboxylase synthetase deficiency)	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	15	4	15	11	19	16	4	16	12	20
		OMOCISTINURIA (ORPHA394; Classical homocystinuria)	16	8	8	88	6	18	17	16	0	55	22	17	21	0	55	30	15	34	1	55
		ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24
		PROPIONICO ACIDEMIA (ORPHA35; Propionic Acidemia)	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	6	4	6	0	10	
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	1	1	0	0	26	22	26	4	47	27	20	27	7	47	35	16	35	19	50
		SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia- homocitrullinuria)	2	1	1	100	0	4	2	4	2	5	20	18	20	2	38	22	18	22	4	39
		TIROSINEMIA (ORPHA882; ORPHA28378; ORPHA69723; Tyrosinemia type 1; Tyrosinemia type 2; Tyrosinemia type 3)	12	8	4	50	8	0	1	0	0	2	1	2	1	0	6	15	15	11	0	38

Tabella 3.13 (6/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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	DISTURBI DERL CICLO DELL'UREA	61	27	34	74	25	11	20	0	0	82	12	20	1	0	82	20	19	15	0	82
		ARGINASI (ARG) DEFICIT DI (ORPHA90; Argininemia)	4	3	1	100	0	3	4	2	0	9	4	4	3	0	11	4	4	3	0	11
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	12	4	8	100	25	1	1	0	0	4	3	9	0	0	32	13	14	9	0	52
		ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI (ORPHA247525; Citrullinemia type 1)	14	9	5	79	29	5	13	0	0	39	6	13	0	0	39	11	14	6	0	44
		CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI (ORPHA147; Carbamoylphosphate synthetase deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1A		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	6	12	6	18
		ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	28	10	18	54	29	21	24	5	0	82	22	24	7	0	82	31	20	27	1	82
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	216	110	106	52	20	7	14	0	0	62	12	17	2	0	68	21	19	16	0	76
		DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	6	3	3	67	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	9	6	9	3	0	25
		FRUTTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	4	1	3	0	25	1	1	0	0	2	8	3	8	4	12	18	7	21	6	22
		GALATTOSEMIA (ORPHA352; Galactosemia)	23	12	11	57	26	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	17	12	17	0	45
		GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
		GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	9	8	1	11	0	3	2	3	0	5	5	3	4	0	12	8	4	8	3	17
		GLICOGENOSI TIPO 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	51	28	23	57	24	0	3	0	0	18	5	10	0	0	49	16	13	11	0	51
		GLICOGENOSI TIPO 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	41	20	21	51	20	25	18	23	0	59	34	19	37	0	65	43	21	47	0	76

Tabella 3.13 (7/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		GLICOGENOSI TIPO 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	17	8	9	65	47	1	2	0	0	7	5	8	1	0	31	16	14	14	1	45
		GLICOGENOSI TIPO 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	13	6	7	0	0	21	16	18	3	62	29	17	24	6	68	34	18	29	9	71
		GLICOGENOSI TIPO 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	2	1	1	0	50	2	2	2	0	3	3	2	3	1	5	15	2	15	13	16
		GLICOGENOSI TIPO 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	15	9	15	5	24
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	21	6	15	90	5	0	1	0	0	4	9	12	3	0	44	13	12	9	2	47
		IPERINSULINISMO CONGENITO (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	17	11	6	29	12	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	5	6	0	14
		MANNOSIDOSI (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	7	5	2	86	43	3	2	3	0	8	16	7	17	4	28	30	8	27	19	43
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	92	60	32	40	13	17	15	15	0	53	24	19	27	0	72	28	18	31	0	74
		ABETALIPOPROTEINEMIA (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	7	3	4	71	29	14	19	2	0	53	16	19	3	0	54	24	18	25	0	55
		BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	18	9	9	78	11	5	7	2	0	29	8	10	6	0	39	11	11	9	0	40
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA156; ORPHA228302; ORPHA228305; ORPHA2283; Hepatic carnitine palmitoyl transferase 1 deficiency; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, adult-onset form; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, hepatocardiomyocardial form; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, lethal systemic form)	10	6	4	50	0	4	6	1	0	19	7	11	2	0	36	11	12	6	1	38
		CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	5

Tabella 3.13 (8/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	4	3	1	75	0	27	18	31	0	47	32	20	35	1	57	34	17	36	9	57
1A		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	25	0	25	25	25
1C		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	2	0	0	0	14	13	14	1	27	23	17	23	6	40	42	5	42	37	47
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	2	0	2	50	0	11	8	11	3	18	24	12	24	12	36	26	10	26	16	36
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE (ORPHA413; Hyperlipoproteinemia type 4)	20	17	3	0	0	24	12	26	0	42	34	14	40	0	50	35	13	40	0	51
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA426; Familial hypobetalipoproteinemia)	11	5	6	55	18	23	12	24	2	49	34	13	36	17	52	36	13	37	18	54
		LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA650; LCAT deficiency)	5	3	2	0	100	22	8	21	9	30	32	10	30	21	50	40	8	42	31	52
		TANGIER MALATTIA DI (ORPHA31150; Tangier disease)	5	4	1	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	1	1	0	0	100	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39
	RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	142	71	71	48	21	22	19	15	0	69	28	19	28	0	71	33	19	33	0	76
		ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	5	3	2	80	20	15	8	11	8	27	20	13	14	8	45	27	18	21	8	55
		FABRY MALATTIA DI (ORPHA324; Fabry Disease)	90	41	49	43	29	26	20	22	0	69	32	19	34	0	71	36	19	38	2	76
		GAUCHER MALATTIA DI (ORPHA355; Gaucher Disease)	35	19	16	49	3	17	17	11	0	58	22	19	21	0	63	33	18	32	0	69

Tabella 3.13 (9/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		NIEMANN-PICK MALATTIA DI (ORPHA77292; ORPHA77293; ORPHA646; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann-Pick disease type A; Niemann-Pick disease type B; Niemann-Pick disease type C; Niemann-Pick disease type C, adult neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, classic form; Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form; Niemann-Pick disease type D; Niemann-Pick disease type E)	12	8	4	67	17	12	10	11	0	31	18	12	21	0	31	20	12	21	0	36
	RCG090	MUCOLIPIDOSI	8	5	3	38	50	6	5	5	0	14	10	8	10	0	27	14	10	14	0	36
		GALATTOSIALIDOSI (ORPHA351; Galactosialidosis)	1	0	1	100	100	3	0	3	3	3	27	0	27	27	27	36	0	36	36	36
		MUCOLIPIDOSI TIPO 2 (ORPHA576; Mucopolipidosis type 2)	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15
		MUCOLIPIDOSI TIPO 3 (ORPHA577; Mucopolipidosis type 3)	3	2	1	67	67	9	2	9	6	12	11	2	10	9	13	15	2	16	13	17
		SIALIDOSI (ORPHA309294; Sialidosis)	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	13	0	13	13	13
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	380	304	76	4	9	45	15	45	6	83	47	14	47	7	83	52	15	52	8	88
1A		ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
1B		EMOCROMATOSI EREDITARIA	237	198	39	4	9	46	14	48	6	77	48	14	49	7	77	54	14	55	8	88
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	13	11	2	8	8	42	19	46	8	71	44	18	46	12	72	45	17	49	12	72
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1 (ORPHA139498; Hemochromatosis type 1)	102	80	22	5	5	44	15	43	12	83	45	16	43	12	83	49	16	48	12	84
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	1	1	0	100	0	33	0	33	33	33	43	0	43	43	43	67	0	67	67	67
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	10	4	6	0	40	44	16	51	15	61	48	18	52	19	71	50	18	55	23	71
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	4	0	4	0	0	41	8	42	30	51	43	6	43	35	52	44	7	43	35	54

Tabella 3.13 (10/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA (ORPHA 163; Hereditary hyperferritinemia with congenital cataracts)	12	9	3	0	8	41	11	40	21	68	42	11	41	22	68	46	9	44	33	68
	RCG110	PORFIRIE	117	70	47	1	3	33	22	39	0	71	39	17	42	2	73	46	21	49	7	84
		COPROPORFIRIA EREDITARIA (ORPHA79273; Hereditary coproporphria)	5	1	4	0	0	32	14	27	17	54	35	13	35	17	54	36	14	35	18	55
		PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	19	7	12	0	5	34	14	37	3	57	35	13	38	6	57	38	15	39	7	62
		PORFIRIA CUTANEA TARDA (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	53	45	8	2	2	50	11	51	22	71	52	11	53	23	73	63	13	67	24	84
1B		PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
		PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
		PORFIRIA VARIEGATA (ORPHA79473; Porphyria variegata)	8	1	7	0	13	38	8	41	21	47	42	6	43	30	49	47	8	49	31	62
		PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (ORPHA79278; Erythropoietic protoporphyria)	30	16	14	0	0	5	7	2	0	37	21	11	18	2	47	25	12	24	7	47
	RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLEPIRIMIDINE	6	6	0	83	17	0	0	0	0	1	7	8	4	1	23	18	10	16	2	33
		LESCH-NYHAN MALATTIA DI (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	5	5	0	80	20	0	0	0	0	1	8	8	3	1	23	18	11	14	2	33
		XANTINURIA (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	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 (ORPHA69; Amyloidosis)	538	321	217	17	51	52	20	58	0	83	55	17	59	1	86	57	16	60	2	88
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	79	48	31	61	44	2	2	1	0	11	4	4	3	0	32	13	11	10	0	59
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	18	6	12	50	56	1	2	0	0	7	4	7	1	0	32	13	12	9	0	40
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	23	23	0	74	35	2	2	2	0	6	3	1	3	1	7	13	8	12	1	36

Tabella 3.13 (11/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	12	5	7	58	33	2	3	2	0	11	5	3	4	2	12	12	6	10	4	21
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	20	10	10	45	50	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	17	14	13	0	59
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	5	3	2	100	60	0	0	0	0	1	2	1	1	0	4	6	1	6	4	8
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	117	60	57	3	35	32	18	30	0	86	34	18	32	0	87	40	17	38	3	89
		ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	107	55	52	2	36	32	18	30	0	86	33	18	31	0	87	39	17	36	3	89
		ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA157987; Non-Langerhans cell histiocytosis)	10	5	5	20	30	39	19	38	0	69	40	18	38	7	69	47	16	45	14	71
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	307	175	132	11	28	13	18	3	0	75	18	20	12	0	76	26	20	23	0	76
		AGAMMAGLOBULINEMIA (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	58	53	5	2	50	3	6	1	0	40	5	8	3	0	41	19	11	17	0	53
		CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
		DIGEORGE SINDROME DI (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	69	34	35	4	13	1	5	0	0	31	5	10	0	0	46	8	10	4	0	46
		DUNCAN SINDROME DI (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	2	2	0	0	100	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7	15	3	15	12	18
		IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	7	2	5	14	29	22	25	9	0	68	23	25	10	0	69	27	26	17	0	69
		IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	155	75	80	16	26	23	19	18	0	75	30	19	26	1	76	37	18	36	4	76
		IMMUNODEFICIENZA DA DIFETTO CONGENITO DI FATTORI DEL COMPLEMENTO (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	3	1	2	100	0	6	6	3	1	15	11	5	13	5	16	12	5	14	6	17

Tabella 3.13 (12/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		IPER-IGE SINDROME (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	9	5	4	0	22	4	6	1	0	17	11	9	6	3	33	23	9	23	9	39
		NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
		WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	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 (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	167	77	90	3	10	9	14	3	0	78	9	14	3	0	78	14	14	10	0	78
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	37	18	19	32	11	45	17	44	16	78	46	17	45	16	78	50	16	50	16	78
	RD0030	PORPORA DI HENOCCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	21	8	13	33	10	44	23	48	3	74	45	22	48	3	74	47	23	49	3	80
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	3	3	0	0	0	21	21	12	1	49	21	20	13	1	49	23	19	16	4	49
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	24	21	3	4	42	2	4	0	0	14	3	5	2	0	20	15	11	16	0	33
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI (ORPHA167; Chediak-Higashi syndrome)	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	40	0	40	40	40
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE	1098	552	546	32	6	10	15	2	0	83	13	17	3	0	83	30	17	31	0	84
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI (ORPHA232; Sickle cell anemia)	223	103	120	35	2	5	9	2	0	54	6	10	3	0	54	19	16	13	0	68
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	36	17	19	14	33	11	12	4	0	40	25	17	26	0	61	36	15	37	2	71
		ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	3	2	1	100	0	15	9	18	3	25	41	28	53	3	68	52	15	55	32	68
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	10	6	4	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	7	14	4	30
		FANCONI ANEMIA DI (ORPHA84; Fanconi Anemia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22

Tabella 3.13 (13/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA362; Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency)	132	96	36	1	0	21	19	17	0	83	25	20	25	0	83	35	18	36	1	84
		PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	1	0	1	0	100	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	47	0	47	47	47
		PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	19	9	10	5	37	12	17	0	0	65	20	17	17	0	65	33	18	31	9	65
		SFEROCITOSI EREDITARIA (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	160	85	75	15	21	17	18	10	0	71	25	19	24	0	74	32	18	31	1	80
		TALASSEMIE	513	233	280	46	2	6	12	1	0	63	8	14	1	0	72	32	14	33	0	77
	RDG020	DIRETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	2940	1708	1232	18	11	12	19	0	0	82	29	20	28	0	82	40	20	39	0	95
		AFIBRINOGENEMIA (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	5	3	2	0	20	8	14	0	0	36	26	11	29	6	37	30	14	29	7	49
		ANTITROMBINA DEFICIT DI (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	67	24	43	6	10	23	20	22	0	78	34	17	32	6	78	39	20	37	6	91
		DISFIBRINOGENEMIA (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	27	10	17	0	11	21	26	3	0	76	40	19	39	3	76	42	18	44	12	78
1B		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI (ORPHA217454; Rare hereditary thrombophilia)	540	257	283	1	14	23	23	22	0	78	40	17	39	0	78	47	17	46	1	87
		EMOFILIA A (ORPHA98878; Hemophilia A)	772	731	41	51	16	2	8	0	0	77	15	17	8	0	77	34	20	35	0	95
		EMOFILIA B (ORPHA98879; Hemophilia B)	128	121	7	48	5	1	6	0	0	56	16	17	9	0	81	32	21	34	0	90
		FATTORE V DEFICIT DI (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	24	11	13	0	4	5	11	0	0	38	24	20	17	0	65	28	20	24	0	65
		FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	75	31	44	1	1	32	23	36	0	77	43	17	42	11	82	44	17	43	11	82
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	40	14	26	3	0	27	21	25	0	78	39	14	38	18	79	41	15	39	18	79

Tabella 3.13 (14/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		FATTORE VII DEFICIT DI (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	98	44	54	3	4	7	17	0	0	82	28	21	25	0	82	34	23	32	2	87
		FATTORE X DEFICIT DI (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	9	6	3	0	11	4	6	0	0	14	7	5	6	0	15	10	4	10	3	15
		FATTORE XI DEFICIT DI (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	57	20	37	0	4	8	15	0	0	73	29	18	27	1	73	36	18	35	6	73
1B		FATTORE XII DEFICIT DI (ORPHA330; Congenital factor XII deficiency)	4	4	0	0	0	13	16	6	0	39	20	13	18	5	39	25	14	27	6	40
		FATTORE XIII DEFICIT DI (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	5	3	2	0	40	1	1	0	0	3	20	16	17	2	41	31	8	34	17	42
		PLASMINOGENO DEFICIT DI (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
		PROTEINA C DEFICIT DI (ORPHA745; Hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	233	101	132	0	10	17	20	0	0	75	36	17	34	0	80	44	17	43	7	81
		PROTEINA S DEFICIT DI (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	315	106	209	0	10	19	20	16	0	77	38	15	37	4	78	43	16	41	11	93
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	14	5	9	0	0	31	22	33	0	79	44	14	41	20	79	45	14	42	20	79
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI (ORPHA903; Von Willebrand disease)	525	217	308	11	7	7	15	0	0	76	29	19	26	0	79	40	21	39	0	89
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	15	4	11	0	0	17	21	12	0	59	29	23	25	0	69	35	21	34	3	69
		BERNARD-SOULIER SINDROME DI (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	0	1	0	0	12	0	12	12	12	30	0	30	30	30	34	0	34	34	34
		PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	11	2	9	0	0	22	22	16	0	59	32	23	25	6	69	38	20	35	7	69
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	1	18	25	1	0	53	22	24	8	3	56

Tabella 3.13 (15/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (ORPHA268322; ORPHA851; ORPHA67044; ORPHA852; ORPHA140957; ORPHA168629; ORPHA3319; ORPHA220448; ORPHA370127; Hereditary thrombocytopenia with normal platelets; Paris-Trousseau thrombocytopenia; Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia; X-linked thrombocytopenia with normal platelets; Autosomal dominant macrothrombocytopenia; Autosomal thrombocytopenia with normal platelets; Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia; Macrothrombocytopenia with mitral valve insufficiency; Medich giant platelet syndrome)	53	19	34	2	23	14	16	9	0	56	36	20	37	0	74	38	19	39	3	77
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO																						
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI (ORPHA726; Alpers syndrome)	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 (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	93	39	54	49	48	31	19	30	0	80	42	19	40	1	82	46	18	45	1	83
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI (ORPHA506; Leigh syndrome)	86	43	43	85	48	2	7	0	0	39	5	8	2	0	51	9	10	6	0	51
	RF0040	RETT SINDROME DI (ORPHA778; Rett syndrome)	116	3	113	16	29	1	1	1	0	9	6	7	3	0	33	12	9	11	1	39
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA (ORPHA101; Dentatorubral-pallidoluysian atrophy)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	49	20	29	10	35	10	8	11	0	40	24	17	20	0	64	31	17	32	2	70
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	6	3	3	0	83	17	12	17	3	35	31	13	34	6	47	35	12	37	10	47
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON (ORPHA399; Huntington disease)	340	157	183	23	15	47	12	47	7	83	50	13	49	9	84	54	13	53	15	84
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	115	37	78	78	20	45	17	47	0	80	50	14	51	7	80	55	16	56	7	94
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	1225	672	553	66	11	63	12	65	10	91	65	12	66	21	92	66	12	67	23	92

Tabella 3.13 (16/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	41	21	20	49	22	55	11	57	22	73	59	10	61	23	73	62	9	64	44	74
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	41	37	4	66	66	21	17	20	0	61	25	19	24	0	67	30	21	30	4	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	56	26	30	25	7	2	3	0	0	15	6	6	3	0	26	22	14	20	1	52
	RF0140	WEST SINDROME DI (ORPHA3451; West syndrome)	41	24	17	29	7	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	4	4	3	0	23
	RF0150	NARCOLESSIA (ORPHA2073; Narcolepsy-cataplexy)	39	25	14	51	21	24	15	20	7	60	37	16	34	9	67	41	17	37	11	75
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	13	0	13	13	13
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWZSKI SINDROME DI (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	122	59	63	50	7	69	7	69	45	85	71	8	72	47	87	74	7	73	53	91
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	345	236	109	49	7	53	17	56	1	87	55	17	59	2	87	59	17	62	2	88
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	7	4	3	100	29	67	6	66	57	75	70	5	67	64	75	71	4	69	66	77
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS (ORPHA891 ORPHA190; Familial exudative vitreoretinopathy Coats disease)	21	19	2	0	38	8	13	4	0	58	9	14	5	0	58	11	14	6	0	58
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	14	8	6	7	7	33	11	35	13	51	37	10	39	15	51	41	11	44	15	57
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0270	COGAN SINDROME DI (ORPHA1467; Cogan syndrome)	9	4	5	22	22	32	12	26	18	52	33	12	27	20	53	38	14	42	20	57
	RF0280	CHERATOCONO (ORPHA156071; Keratoconus)	609	411	198	0	1	30	13	28	5	84	32	13	30	9	84	35	14	34	11	85

Tabella 3.13 (17/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	103	61	42	44	40	24	16	23	0	66	30	16	30	0	76	32	16	32	4	78
	RFG010	LEUCODISTROFIE	79	43	36	30	46	12	18	2	0	65	17	20	5	0	65	22	19	15	1	65
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	20	11	9	0	70	0	0	0	0	1	2	5	1	0	21	10	7	7	1	28
		ALEXANDER MALATTIA DI (ORPHA58; Alexander disease)	6	5	1	33	0	27	27	24	0	65	32	24	31	2	65	33	24	33	2	65
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION) (ORPHA135; CACH syndrome)	11	6	5	45	27	13	15	9	0	52	18	19	9	1	59	23	16	19	2	58
		KRABBE MALATTIA DI (ORPHA487; Krabbe disease)	9	5	4	56	78	14	15	7	0	44	15	19	7	0	53	20	19	14	1	61
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	1	0	0	0	56	0	56	56	56	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	6	2	4	67	50	12	11	8	0	31	25	17	24	3	57	28	18	30	3	57
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7) (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	2	2	0	50	100	5	3	5	2	7	23	16	23	7	39	26	19	26	7	44
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	7	2	5	57	29	14	15	4	0	39	17	16	5	2	40	27	15	31	2	43
		LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	8	4	4	0	25	32	21	39	0	55	33	22	40	0	57	36	21	41	5	58
		PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	9	5	4	33	33	5	11	0	0	35	14	17	2	2	45	21	18	17	2	54
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	1	0	1	100	100	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	10	0	10	10	10

Tabella 3.13 (18/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RFG030	GANGLIOSIDOSI	5	2	3	40	40	2	3	0	0	9	3	3	1	0	9	8	9	1	0	20
		GANGLIOSIDOSI-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	4	2	2	50	50	3	4	2	0	9	4	4	4	0	9	10	9	9	0	20
		GANGLIOSIDOSI-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG040	MALATTIE SPINO CEREBELLARI	776	381	395	27	44	29	19	27	0	75	38	19	37	0	79	43	17	43	0	84
		ATASSIA CONGENITA	4	3	1	0	50	6	7	2	1	18	33	10	30	23	49	34	10	30	25	51
		ATASSIA DI FRIEDREICH (ORPHA95; Friedreich ataxia)	203	97	106	43	55	15	11	12	3	61	24	13	21	5	64	33	15	32	6	71
		ATASSIA EPISODICA (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	18	8	10	44	11	17	14	14	0	57	31	16	31	4	70	36	17	35	9	72
		ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	14	6	8	7	64	10	11	4	1	33	32	8	32	16	42	37	8	36	18	48
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	208	102	106	9	42	37	14	36	0	69	44	15	43	0	76	47	14	47	0	82
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	42	24	18	55	38	45	17	50	10	72	53	15	57	19	79	55	14	59	19	79
		ATASSIA-TELEANGECTASIA (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	17	9	8	0	71	2	2	1	0	5	4	3	2	1	9	10	6	9	2	29
		ATROFIA MULTISISTEMICA (ORPHA102; Multiple system atrophy)	47	19	28	30	57	56	7	55	39	71	59	7	59	43	75	61	8	60	42	81
1A		ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	11	5	6	55	55	12	8	9	1	28	29	12	30	11	55	38	14	40	16	56
		HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	1	0	100	0	16	0	16	16	16	25	0	25	25	25	40	0	40	40	40
1B		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
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	195	99	96	22	33	31	18	32	0	75	42	18	44	1	75	45	18	46	5	84

Tabella 3.13 (19/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	1	1	50	50	3	3	3	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA (ORPHA1168; ORPHA64753; Ataxia - oculomotor apraxia type 1; Ataxia - oculomotor apraxia type 2)	9	5	4	33	67	12	5	15	4	18	30	10	32	13	48	34	9	34	20	50
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	2	2	0	50	50	60	4	60	56	64	69	5	69	64	74	72	8	72	64	79
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	63	40	23	24	19	17	22	1	0	79	23	25	11	0	82	25	26	16	0	85
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	5	4	1	0	80	16	1	16	15	18	19	2	19	17	22	20	2	20	18	23
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED (ORPHA1145; X-linked distal arthrogryposis multiplex congenita)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE (ORPHA85146; Scapuloperoneal amyotrophy)	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	82	0	82	82	82	85	0	85	85	85
		KENNEDY MALATTIA DI (ORPHA481; Kennedy disease)	16	14	2	56	6	46	14	44	19	77	53	12	49	39	78	59	13	58	40	81
		SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	8	4	4	0	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		SMA TIPO 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	13	8	5	15	23	0	0	0	0	1	6	11	1	1	34	8	12	2	1	34
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	14	7	7	14	14	3	5	1	0	17	10	15	5	1	58	12	15	7	1	59
		SMA TIPO 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	4	3	1	25	0	28	15	31	4	46	42	16	46	17	60	48	7	46	40	60
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	279	145	134	5	26	22	18	15	0	74	31	20	28	0	78	34	20	36	3	81
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease)	226	114	112	4	27	21	18	13	0	74	29	20	26	0	76	34	21	35	3	81

Tabella 3.13 (20/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA (ORPHA 139557; ORPHA314485; ORPHA53739; ORPHA139518; ORPHA139525; ORPHA139547; ORPHA139536; ORPHA100998; ORPHA98920; ORPHA139589; ORPHA357043; ORPHA139552; X-linked distal hereditary motor neuropathy; Young adult-onset distal hereditary motor neuropathy; Distal hereditary motor neuropathy; Distal hereditary motor neuropathy type 1; Distal hereditary motor neuropathy type 2; Distal hereditary motor neuropathy type 3 and type 4; Distal hereditary motor neuropathy type 5; Distal hereditary motor neuropathy type 5B; Distal hereditary motor neuropathy type 6; Distal hereditary motor neuropathy type 7; Distal hereditary motor neuropathy with upper motor neuron signs; Distal hereditary motor neuropathy, Jerash type)	7	5	2	29	43	25	18	36	3	50	39	18	39	15	64	40	19	39	15	65
		NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	3	1	2	33	67	25	21	25	0	51	55	20	59	29	78	57	19	61	31	78
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	4	2	2	25	50	29	21	31	1	54	41	22	45	8	66	41	23	45	8	67
		NEUROPATIA TOMACULARE	39	23	16	0	13	26	16	24	0	61	33	17	33	5	66	35	18	37	5	66
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	41	19	22	32	39	26	20	28	0	63	31	19	33	1	63	33	19	36	1	66
		MIOPATIA CENTRAL CORE (ORPHA597; Central core disease)	23	7	16	43	57	36	19	40	1	63	39	17	45	2	63	41	18	48	2	66
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	4	4	0	0	0	14	10	15	0	27	31	12	30	17	46	31	12	30	17	46
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	7	3	4	14	14	3	3	3	0	10	8	6	5	3	22	12	6	10	4	22
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE) (ORPHA98909; Desminopathy)	5	4	1	40	40	26	9	28	10	36	34	4	33	29	39	39	6	40	31	48
		MIOPATIA MIOTUBULARE (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
		MIOPATIA NEMALINICA (ORPHA607; Nemaline myopathy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	220	156	64	18	11	14	16	6	0	64	20	19	11	0	76	25	20	19	0	76

Tabella 3.13 (21/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	14	10	4	14	7	0	1	0	0	2	2	4	1	0	16	7	5	6	0	17
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	33	13	20	12	21	19	14	16	0	49	30	16	29	3	60	37	18	42	6	74
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	63	52	11	8	6	10	13	4	0	54	15	16	6	0	54	21	16	17	1	57
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	54	51	3	41	13	4	5	3	0	37	5	6	4	0	37	10	8	7	0	37
		DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	2	1	1	50	100	29	18	29	11	46	43	7	43	36	50	46	10	46	36	55
		DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE (ORPHA399096; ORPHA45448; Miyoshi muscular dystrophy type 3; Miyoshi myopathy)	2	0	2	0	50	20	19	20	1	38	30	11	30	19	41	30	11	30	19	41
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	50	27	23	12	4	27	15	25	0	64	37	18	32	7	76	40	18	37	8	76
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	2	2	0	0	0	49	9	49	40	58	56	3	56	53	58	62	8	62	54	69
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	207	106	101	23	17	24	17	21	0	75	34	18	33	0	75	39	18	40	0	83
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	151	78	73	26	16	24	16	21	0	75	32	16	33	0	75	39	16	40	0	83
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	26	13	13	4	35	41	17	45	0	65	52	13	55	22	72	55	14	58	24	74
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	12	5	7	17	8	10	11	4	0	34	26	12	29	5	43	30	15	34	5	58
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	10	7	3	10	20	9	12	5	1	39	20	21	10	3	62	22	21	11	3	63
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	8	3	5	50	0	15	15	8	1	49	26	14	27	5	52	32	14	30	6	53

Tabella 3.13 (22/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	16	10	6	19	31	19	16	13	0	55	32	16	28	5	59	35	15	32	6	62
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	475	258	217	0	10	23	17	18	0	75	29	17	27	0	78	45	18	45	3	83
		AMAUOSI CONGENITA DI LEBER (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	5	4	1	0	20	0	0	0	0	1	1	1	1	0	3	16	15	10	3	45
		DISTROFIA DEI CONI (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	10	4	6	0	10	24	19	22	0	57	32	22	34	1	78	39	24	40	5	78
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	1	1	0	0	18	1	18	17	19	18	1	18	17	19	32	13	32	19	44
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	7	2	5	0	0	38	21	28	18	75	40	21	28	18	78	52	19	53	19	79
		DISTROFIA VITREO-RETINICA (ORPHA98670; Vitreoretinal degeneration)	2	1	1	0	0	14	4	14	10	17	15	2	15	13	17	16	2	16	14	18
		RETINITE PIGMENTOSA (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	364	198	166	0	11	24	17	20	0	73	30	17	28	0	75	46	17	46	9	83
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	21	32
		RETINOSCHISI (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked juvenile retinoschisis; Retinoschisis with early nyctalopia)	4	4	0	0	0	5	2	4	2	8	6	3	6	3	9	15	13	8	6	38
		STARGARDT MALATTIA DI (ORPHA827; Stargardt disease)	40	23	17	3	8	27	18	22	5	65	32	19	31	5	68	44	18	45	10	72
		USHER SINDROME DI (ORPHA886; Usher syndrome)	39	20	19	0	10	20	11	17	0	46	26	11	27	1	48	42	16	43	12	81
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Tapetochoroidal dystrophy)	4	0	4	0	0	30	27	24	0	71	45	21	35	28	81	45	21	36	28	81
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60
		DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	26	10	16	4	0	36	20	42	0	72	39	18	42	4	72	44	17	46	9	73

Tabella 3.13 (23/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	15	5	10	0	0	39	20	46	0	60	43	18	49	13	64	48	17	53	13	72
1A		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	2	1	1	0	0	12	6	12	6	18	13	6	13	7	19	16	7	16	9	22
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE (ORPHA98625; Superficial corneal dystrophy)	7	4	3	0	0	44	12	42	33	72	45	12	42	36	72	46	12	43	36	73
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																						
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	97	55	42	20	0	9	5	8	2	43	9	5	8	2	44	14	6	13	7	47
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	122	62	60	48	6	60	14	62	15	89	60	13	63	19	89	63	12	65	20	89
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	29	17	12	55	3	48	19	50	6	77	50	20	51	6	85	53	18	53	11	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	290	183	107	6	1	2	2	2	0	13	2	2	2	0	13	5	4	5	0	18
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	167	78	89	45	7	50	15	52	12	85	53	14	54	13	85	56	14	57	18	88
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	4	3	1	75	0	47	20	52	17	68	47	20	52	17	68	47	20	52	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER (ORPHA900; Wegener granulomatosis)	155	77	78	44	7	51	17	55	4	94	52	17	56	7	94	57	16	62	9	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	356	93	263	51	2	71	9	72	25	88	72	8	72	27	88	73	8	74	28	92
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	63	7	56	51	8	41	16	43	11	73	43	15	46	12	73	49	14	51	13	75
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Rendu-Osler-Weber disease)	774	379	395	7	63	20	14	15	0	86	45	18	47	1	86	50	19	51	1	93
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	9	5	4	22	44	31	10	28	19	53	31	10	28	19	53	33	12	31	20	56

Tabella 3.13 (24/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	114	30	84	7	29	41	14	39	17	77	43	13	45	17	77	46	13	48	20	77
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																						
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	118	62	56	8	3	45	20	45	2	84	49	21	51	3	85	54	19	56	8	88
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	39	25	14	26	0	25	20	20	0	75	30	19	27	1	77	31	19	29	1	77
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	20	9	11	100	10	35	19	31	0	80	45	14	43	18	80	49	17	45	19	85
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	99	58	41	53	9	36	16	34	0	70	38	16	40	3	70	46	16	46	7	81
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	4	3	1	0	25	2	2	1	0	5	4	3	4	1	7	10	4	9	5	17
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																						
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	6	6	0	83	0	1	2	0	0	6	7	11	2	0	31	15	9	14	4	33
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	46	30	16	17	20	58	8	60	42	71	59	8	60	42	73	63	9	63	45	80
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	254	13	241	20	38	41	16	41	0	81	46	15	45	18	82	49	15	48	17	83
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																						
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME (ORPHA1656; Dermatitis herpetiformis)	71	43	28	70	3	46	17	44	9	85	47	17	47	9	85	50	16	48	17	86
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	265	115	150	67	3	52	16	52	10	89	53	15	53	13	89	56	15	56	14	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	429	204	225	56	3	73	14	76	1	102	74	13	76	1	102	75	13	78	3	102

Tabella 3.13 (25/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	51	21	30	71	16	61	16	65	22	85	63	16	67	22	86	65	15	68	22	88
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosus)	61	22	39	56	3	51	15	54	10	76	54	15	57	11	83	56	15	57	11	83
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																						
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	120	38	82	36	5	39	23	42	1	82	39	23	43	1	82	45	20	47	3	82
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	106	31	75	52	3	52	16	54	9	86	53	16	56	16	88	56	15	58	16	88
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	154	26	128	41	4	43	16	43	6	81	47	16	46	7	84	50	15	49	12	84
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	7	2	5	14	43	53	12	51	33	68	54	12	54	33	68	60	12	62	33	72
	RM0050	FASCITE DIFFUSA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	3	1	2	67	0	68	15	72	48	85	68	15	72	48	85	70	16	76	48	85
	RM0060	POLICONDRITE (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	17	7	10	76	12	51	12	52	19	68	53	11	53	29	69	56	9	57	39	69
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	1415	123	1292	47	3	43	14	42	3	84	46	14	46	8	86	47	14	47	12	86
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																						
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	355	143	212	1	29	20	18	14	0	79	22	18	15	0	79	25	19	17	0	80
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	12	6	6	33	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	12	9	7	8	0	29
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE (ORPHA1398; Isolated cerebellar hypoplasia/agenesis)	5	1	4	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	6	3	0	15

Tabella 3.13 (26/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI (ORPHA475; Joubert syndrome)	18	9	9	0	28	0	0	0	0	1	5	5	3	0	15	8	7	6	0	22
	RN0050	LISSENCEFALIA (ORPHA102009; Classic lissencephaly)	7	4	3	29	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	7
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	8	0	8	8	8	18	0	18	18	18
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	4	1	3	0	0	1	1	0	0	2	2	1	3	0	3	5	4	4	0	11
	RN0100	PETER ANOMALIA DI (ORPHA708; Peters anomaly)	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
	RN0110	ANIRIDIA (ORPHA250923; Isolated aniridia)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	8	13	1	0	30
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (ORPHA98947; Coloboma of optic papilla)	15	8	7	0	33	0	0	0	0	0	1	1	0	0	5	4	10	0	0	41
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI (ORPHA35737; Morning glory syndrome)	4	2	2	0	50	0	0	0	0	0	13	21	2	0	50	17	20	9	0	50
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	1	1	0	0	0	76	0	76	76	76	76	0	76	76	76	76	0	76	76	76
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA (ORPHA1199; Esophageal atresia)	43	22	21	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (ORPHA1203; Duodenal atresia)	18	7	11	0	6	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	2	0	0	5
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; Anorectal malformation; Imperforate anus)	121	61	60	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	4	0	22
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; Hirschsprung disease)	20	12	8	10	0	1	3	0	0	12	1	4	0	0	13	4	6	2	0	23

Tabella 3.13 (27/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; Biliary atresia)	36	17	19	19	36	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	17
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI (ORPHA53035; Caroli disease)	9	6	3	56	0	40	17	35	20	68	43	17	39	24	75	47	18	48	25	77
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	13	3	10	8	0	50	18	57	7	74	59	9	59	43	75	61	9	60	46	78
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	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 (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	58	20	38	24	5	29	13	29	0	64	35	13	35	3	64	47	13	45	21	81
	RN0260	FOCOMELIA (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	3	2	1	0	0	16	23	0	0	48	36	9	31	28	48	36	10	31	28	50
	RN0280	ACRODISOSTOSI (ORPHA950; Acrodysostosis)	2	1	1	0	0	7	7	7	0	13	30	17	30	13	47	31	16	31	15	47
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	5	3	2	20	20	35	20	35	5	63	47	18	52	13	64	53	9	52	38	63
	RN0320	GASTROSCHISI (ORPHA2368; Gastroschisis)	12	5	7	17	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	14
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	431	112	319	9	41	10	11	6	0	60	29	16	31	0	71	32	15	33	1	71
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI (ORPHA974; Adams-Oliver syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31

Tabella 3.13 (28/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	2	2	0	3	6	5	6	1	10
	RN0430	POLAND SINDROME DI (ORPHA2911; Poland syndrome)	48	29	19	0	2	6	13	0	0	48	20	17	20	0	59	22	17	21	0	60
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (ORPHA669; Otopalatodigital syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	8
	RN0500	CUTIS LAXA (ORPHA209; Cutis laxa)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	1	2	1	3	
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	15	1	14	0	0	0	0	0	0	20	21	5	0	62	20	21	6	0	63	
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	2	2	0	0	0	47	7	47	40	53	47	7	47	40	54	51	6	51	45	56
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	6	1	5	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9	
	RN0550	DARIER MALATTIA DI (ORPHA218; Darier disease)	27	14	13	30	0	21	13	18	4	59	35	18	35	6	75	41	16	41	14	75
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	16	8	8	38	0	9	24	0	0	80	17	26	0	0	81	19	26	4	0	81
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE (ORPHA317; Erythrokeratoderma variabilis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10	10
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (ORPHA312; Epidermolytic ichthyosis)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	11	13	6	0	32	11	12	6	1	32	
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	28
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32	32
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	6	3	3	0	0	29	23	17	8	62	40	18	41	17	62	41	18	41	19	63

Tabella 3.13 (29/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (<i>DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE</i>) (<i>ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES</i>)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE (<i>ORPHA1114; Aplasia cutis congenita</i>)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (<i>ORPHA281; Monosomy 5p</i>)	7	3	4	0	0	0	0	0	0	9	15	2	0	44	16	18	4	0	47	
	RN0680	TURNER SINDROME DI (<i>ORPHA881; Turner syndrome</i>)	180	1	179	51	4	3	6	0	0	38	7	8	5	0	51	16	12	12	0	54
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (<i>ORPHA484; Klinefelter syndrome</i>)	169	169	0	36	5	15	16	15	0	64	20	15	20	0	64	28	17	30	0	71
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (<i>ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome</i>)	12	4	8	0	0	0	0	0	0	9	10	5	0	27	12	11	12	0	29	
	RN0710	MELAS SINDROME (<i>ORPHA550; MELAS</i>)	76	28	48	59	50	27	16	24	0	65	36	17	36	0	78	38	18	38	4	79
	RN0720	MERRF SINDROME (<i>ORPHA551; MERRF syndrome</i>)	46	24	22	22	30	38	18	43	2	73	44	18	51	9	74	48	18	52	10	79
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (<i>ORPHA805; Tuberous sclerosis</i>)	265	111	154	5	24	5	11	0	0	48	10	15	2	0	74	21	16	19	0	75
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI (<i>ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome</i>)	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 (<i>ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome</i>)	17	8	9	6	0	3	9	0	0	39	8	11	2	0	40	19	14	14	1	43
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI (<i>ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease</i>)	4	2	2	0	0	28	3	29	23	30	39	17	33	23	67	48	12	44	36	67
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI (<i>ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome</i>)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI (<i>ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome</i>)	46	24	22	0	26	0	1	0	0	4	2	3	1	0	16	4	4	3	0	17
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE (<i>ORPHA138; CHARGE syndrome</i>)	10	3	7	10	0	0	0	0	0	5	6	4	0	20	7	6	4	1	21	
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI (<i>ORPHA3157; Septo-optic dysplasia</i>)	4	2	2	50	0	4	6	0	0	15	7	10	2	0	23	16	6	17	8	23

Tabella 3.13 (30/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN0880	EEC SINDROME (ORPHA1896; EEC syndrome)	12	6	6	0	33	4	9	0	0	34	17	15	10	2	42	20	17	14	2	48
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	15	7	8	0	0	2	8	0	0	32	15	18	8	0	50	18	16	10	0	50
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	1	0	1	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	12	10	2	0	17	0	1	0	0	3	7	7	6	0	27	12	9	8	1	29
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	37	18	19	3	16	2	5	0	0	24	17	17	9	0	55	21	17	17	0	55
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI (ORPHA570; Moebius syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1010	NOONAN SINDROME DI (ORPHA648; Noonan syndrome)	49	31	18	2	0	2	8	0	0	51	11	14	5	0	59	14	15	9	0	63
	RN1020	OPITZ SINDROME DI (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	15	13	15	2	27
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI (ORPHA97360; Robinow syndrome)	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 (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	14	11	3	36	7	0	0	0	0	0	3	4	1	0	12	11	7	12	1	22
	RN1100	SECKEL SINDROME DI (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	3	0	33	0	0	0	0	0	0	5	4	7	0	8	10	4	8	7	15
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13

Tabella 3.13 (31/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE (ORPHA107; BOR syndrome)	3	2	1	0	0	1	1	0	0	3	24	17	33	0	38	24	17	33	0	38
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	6	3	3	0	0	0	1	0	0	2	9	5	7	2	18	9	6	7	2	18
	RN1170	SINDROME PROTEO (ORPHA744; Proteus syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	2	2	0	0	0	5	3	5	2	8	13	4	13	9	17	17	8	17	9	24
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	6	3	3	0	0	23	22	18	0	60	32	19	36	6	60	32	19	36	6	61
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	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 (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	6	3	3	17	0	0	0	0	0	7	5	5	3	17	10	5	11	4	19	
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	14	5	9	0	0	19	22	4	0	53	28	17	30	1	53	31	17	31	2	53
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	10	5	5	0	0	0	0	0	0	15	18	1	0	44	15	18	2	0	44	
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI (ORPHA2835; Williams syndrome)	53	27	26	4	0	5	10	0	0	30	12	12	6	0	47	16	12	16	0	48
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI (ORPHA72; Angelman syndrome)	60	29	31	12	18	1	4	0	0	24	9	14	2	0	49	18	15	14	1	51
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	138	73	65	35	29	0	4	0	0	50	1	5	0	0	54	8	7	7	0	54
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	632	326	306	3	58	21	18	15	0	76	25	17	23	0	77	28	17	28	0	78
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE (ORPHA908; Fragile X syndrome)	43	31	12	0	7	5	13	0	0	66	14	16	8	0	67	16	16	10	1	70
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI (ORPHA52; Alagille syndrome)	10	8	2	30	0	5	11	1	0	37	6	11	3	0	37	10	11	7	0	38

Tabella 3.13 (32/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN1360	ALPORT SINDROME DI (ORPHA63; Alport syndrome)	61	24	37	8	5	8	11	4	0	51	13	12	9	0	51	22	13	18	3	52
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	7	5	2	0	0	1	3	0	0	10	12	8	12	0	27	15	6	14	8	28
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI (ORPHA191; Cockayne syndrome)	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 (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	15	9	6	7	0	0	1	0	0	2	8	7	7	0	22	10	7	11	0	22
	RN1460	FRASER SINDROME DI (ORPHA2052; Fraser syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	12	6	6	0	0	4	8	0	0	29	6	8	3	0	29	9	8	7	0	29
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI (ORPHA2346; Angio-osteohypertrophic syndrome)	27	10	17	4	30	1	2	0	0	10	18	14	17	0	40	24	15	25	0	52
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	1	1	0	0	100	4	0	4	4	4	6	0	6	6	6	14	0	14	14	14
	RN1530	LEOPARD SINDROME (ORPHA500; LEOPARD syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	23	19	13	11	55	24	18	14	12	55
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	2	1	1	100	100	26	9	26	17	34	34	1	34	33	35	47	2	47	45	48
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	4	2	2	25	0	1	1	0	0	2	1	1	2	0	2	10	8	9	1	22
	RN1600	PEARSON SINDROME DI (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN1610	POEMS SINDROME (ORPHA2905; POEMS syndrome)	22	17	5	14	45	51	10	52	34	70	54	10	54	34	71	58	11	56	41	78
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	9	4	5	0	0	8	16	0	0	38	10	15	2	0	38	13	17	7	0	44

Tabella 3.13 (33/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	6	4	2	0	0	35	18	42	11	56	39	20	46	11	63	41	21	48	12	65
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI (ORPHA816; Sjogren-Larsson syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	6	4	2	50	17	38	13	39	16	56	38	14	39	16	60	41	15	41	21	64
	RN1730	WAGR SINDROME DI (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI (ORPHA754; Androgen insensitivity syndrome)	12	6	6	25	8	4	8	0	0	24	9	11	1	0	33	12	10	15	0	33
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (ORPHA1037; Arthrogyposis multiplex congenita)	6	0	6	0	0	0	0	0	0	1	15	20	2	0	46	16	19	5	0	46
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	202	138	64	0	4	0	3	0	0	43	3	9	0	0	52	7	9	4	0	52
		C SINDROME (ORPHA1308; C syndrome)	4	1	3	0	25	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	4	4	2	0	11
		CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (ORPHA1531; Craniosynostosis)	176	130	46	0	5	0	0	0	0	3	2	7	0	0	52	6	7	4	0	52
		CROUZON MALATTIA DI (ORPHA207; Crouzon disease)	5	2	3	0	0	9	17	0	0	43	15	18	4	0	43	23	17	18	5	45

Tabella 3.13 (34/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	7	1	6	0	0	1	3	0	0	10	16	16	9	1	52	17	16	9	5	52
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
		DISPLASIA MAXILLONASALE (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI (ORPHA2108; Hallermann-Streif syndrome)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	6	9	0	0	19	12	9	17	0	19
		PIERRE-ROBIN SINDROME DI (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		TREACHER-COLLINS SINDROME DI (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	20
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	54	27	27	0	6	6	12	0	0	48	11	15	2	0	48	18	17	9	0	61
		ACONDROGENESI (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
		ACONDROPLASIA (ORPHA15; Achondroplasia)	20	12	8	0	10	0	0	0	0	0	4	11	0	0	38	13	14	6	0	38
		CONDRODISPLASIA METAFISARIA (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA175; ORPHA174; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, McKusick type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		CONDRODISPLASIA PUNCTATA (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	3	2	1	0	0	8	11	0	0	23	8	11	0	0	23	18	17	7	4	42
		DISPLASIA METATROPICA (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	6	4	6	2	10
		ESOSTOSI MULTIPLA (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	17	7	10	0	0	16	17	10	0	48	24	17	20	0	48	29	17	34	0	61

Tabella 3.13 (35/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		IPOCONDROPLASIA (ORPHA429; Hypochondropiasia)	7	1	6	0	14	0	0	0	0	0	7	12	1	0	36	13	13	6	3	36
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	124	47	77	29	2	30	25	34	0	76	37	22	41	0	77	39	22	41	0	77
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
		DISCONDROSTEOSI (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	8	1	7	13	0	13	12	11	0	36	21	10	19	8	38	26	11	23	13	46
		DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
		DISPLASIA FIBROSA (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	3	0	3	0	0	46	17	52	23	62	46	17	53	23	62	46	16	53	24	62
		DISPLASIA GNATODIAFISARIA (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	47	0	47	47	47	48	0	48	48	48
		DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	9	6	5	5	18
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	20	16	20	4	35	21	16	21	5	37
		FRANK-TER HAAR SINDROME DI (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	2	0	2	2	2
		HAJDU-CHENEY SINDROME DI (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
		LARSEN SINDROME DI (ORPHA503; Autosomal dominant Larsen syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
		MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	2	1	1	0	0	3	0	3	3	3	4	1	4	3	4	6	3	6	3	8
		OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	45	15	30	71	4	50	19	52	0	76	51	18	53	10	77	52	16	53	13	77
		OSTEOGENESI IMPERFETTA (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	54	25	29	6	2	22	21	9	0	65	33	20	38	0	69	35	20	39	0	76
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE	41	30	11	0	5	0	0	0	0	0	17	19	8	0	71	21	21	13	0	73

Tabella 3.13 (36/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	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
		ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	17	6	11	0	6	0	0	0	0	0	13	15	3	0	41	17	20	4	0	69
		ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
		ITTIOSI VOLGARE (ORPHA462; Autosomal dominant ichthyosis vulgaris)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	16	12	16	4	27	46	18	46	28	63	
		ITTIOSI X-LINKED (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	20	20	0	0	0	0	0	0	0	22	22	12	0	71	23	22	13	2	73	
		NETHERTON SINDROME DI (ORPHA634; Netherton syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	56	31	25	4	4	2	6	0	0	39	7	11	3	0	51	9	11	6	0	52
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	293	157	136	5	7	1	4	0	0	30	10	11	6	0	58	12	11	9	0	59
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	105	67	38	7	4	2	6	0	0	36	11	11	8	0	52	14	12	11	0	53
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																						
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	6	4	2	17	17	0	0	0	0	1	2	3	1	0	8	9	3	10	5	13
	RP0060	KERNITTERO (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	14	7	7	14	7	18	20	6	0	59	22	19	13	1	59	29	20	19	6	69

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 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.

Per l'analisi del protocollo di validazione dei dati contenuti nel ReLMaR, si rimanda alla descrizione dettagliata presentata nel capitolo 2 del presente rapporto.

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. Le informazioni anagrafiche degli assistiti presenti nel flusso Amministrativo delle Esenzioni provengono dalla Nuova Anagrafe Regionale (NAR), allineata con il Ministero dell'Economia e delle Finanze (MEF).

4.3 RECORD LINKAGE

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.

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 ed 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 solo 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.

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:

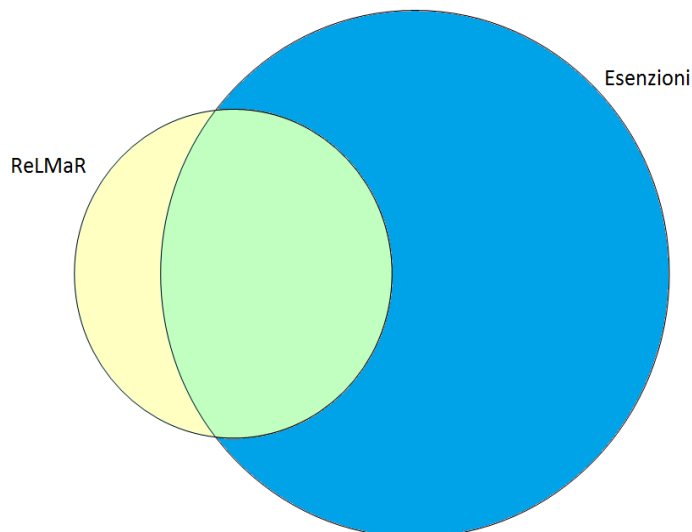
1. Casi presenti solo nel ReLMaR (R)
2. Casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione (A)
3. Casi presenti sia nel ReLMaR, sia nei dati Amministrativi di Esenzione (A e R)

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 1° 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 31 dicembre 2014, il totale dei casi di malattia rara censiti dai flussi informativi di dati considerati per il RL sono 59.731, così suddivisi:

- 38.317 (64,15%): casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione
- 5.283 (8,84%): casi presenti solo nel ReLMaR
- 16.131 (27,01%): casi presenti sia nei dati Amministrativi di Esenzione che nel ReLMaR

Al termine del RL i 59.731 casi di malattia rara sono riconducibili a 59.151 pazienti residenti in Lombardia, di cui 4.504 (7,6%) 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; 574 pazienti con 2 casi di malattia rara.

In totale, i casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 31 dicembre 2014 sono 55.204 mentre, conteggiati singolarmente, i pazienti totali sono 54.647 (3 pazienti sono presenti con diagnosi di 3 malattie rare, 551 pazienti hanno diagnosi di 2 malattie rare). Al 31 dicembre 2014 il rapporto maschi/femmine è di 1:1.23.

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

Tabella 4.1. Pazienti con malattia rara prevalenti al 31 dicembre 2014 suddivisi per fonte di dati e genere.

Fonte di Dati	Totale	M	F
Amministrativi	34.711	15.164	19.547
ReLMaR	4.731	2.509	2.222
Amministrativi e ReLMaR	15.205	6.825	8.380
Totale	54.647	24.498	30.149

I 54.647 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 ¹²	Prevalenza (/100.000)
Bergamo	5.363	1.107.441	484,27
Brescia	7.513	1.262.295	595,19
Como	2.767	598.810	462,08
Cremona	1.500	362.141	414,20
Lecco	1.884	340.814	552,79
Lodi	1.134	229.082	495,02
Mantova	1.413	415.147	340,36
Milano	19.723	3.176.180	620,97
Monza e Brianza	5.257	862.684	609,38
Pavia	3.308	548.326	603,29
Sondrio	707	182.480	387,44
Varese	4.078	887.997	459,24
Totale	54.647	9.973.397	547,93

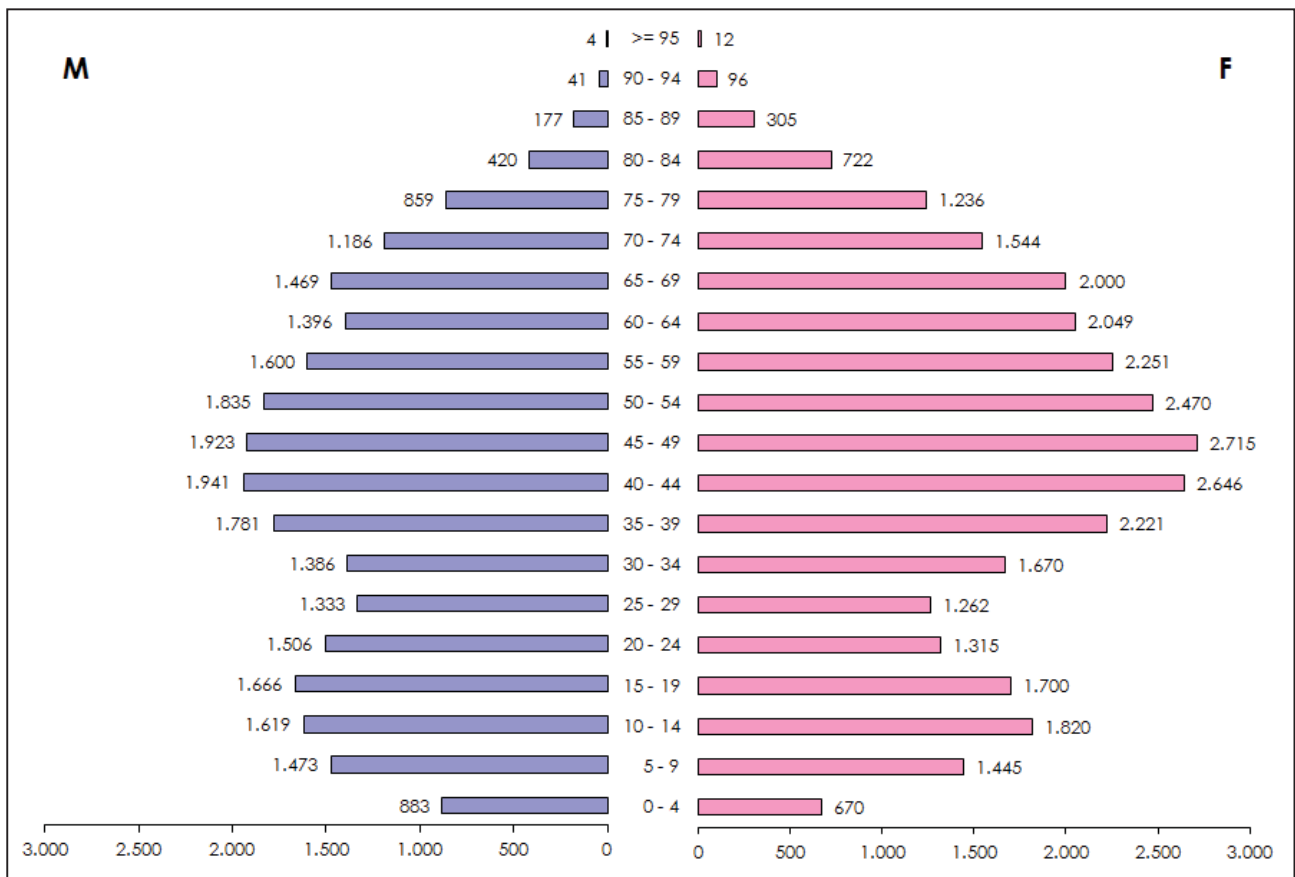
La tabella 4.3 riporta la prevalenza per genere e fascia di età calcolata al 31 dicembre 2014, mentre in figura 4.2 è riportata la piramide dell'età dei malati rari lombardi, distribuiti per età e per genere al 31 dicembre 2014.

Tabella 4.3. Prevalenza dei malati rari lombardi per età e per genere al 31 dicembre 2014.

Fascia di Età	Maschi	Femmine	Rapporto M/F	M (%)	F (%)	Popolazione ¹²	Prevalenza (/100.000)
0 - 4	883	670	1:0,76	1,62	1,23	472.027	329,01
5 - 9	1.473	1.445	1:0,98	2,70	2,64	489.033	596,69
10 - 14	1.619	1.820	1:1,12	2,96	3,33	464.821	739,85
15 - 19	1.666	1.700	1:1,02	3,05	3,11	444.626	757,04
20 - 24	1.506	1.315	1:0,87	2,76	2,41	458.900	614,73
25 - 29	1.333	1.262	1:0,95	2,44	2,31	501.540	517,41
30 - 34	1.386	1.670	1:1,20	2,54	3,06	598.149	510,91
35 - 39	1.781	2.221	1:1,25	3,26	4,06	752.144	532,08
40 - 44	1.941	2.646	1:1,36	3,55	4,84	838.373	547,13
45 - 49	1.923	2.715	1:1,41	3,52	4,97	855.873	541,90
50 - 54	1.835	2.470	1:1,35	3,36	4,52	739.112	582,46
55 - 59	1.600	2.251	1:1,41	2,93	4,12	633.972	607,44
60 - 64	1.396	2.049	1:1,47	2,55	3,75	593.248	580,70
65 - 69	1.469	2.000	1:1,36	2,69	3,66	566.945	611,88
70 - 74	1.186	1.544	1:1,30	2,17	2,83	516.830	528,22
75 - 79	859	1.236	1:1,44	1,57	2,26	439.333	476,86
80 - 84	420	722	1:1,72	0,77	1,32	322.023	354,63
85 - 89	177	305	1:1,72	0,32	0,56	191.132	252,18
90 - 94	41	96	1:2,34	0,08	0,18	78.769	173,93
≥ 95	4	12	1:3,00	0,01	0,02	16.547	96,69
Totale	24.498	30.149	1:1,23	44,83	55,17	9.973.397	547,93

Nota: i pazienti in età pediatrica (compresa tra 0 e 17 anni) con malattia rara e residenti in Lombardia sono 9.984 (18,3% del totale), di cui 5.003 maschi e 4.981 femmine.

Figura 4.2. Distribuzione dei malati rari lombardi, suddivisi per età e per genere al 31 dicembre 2014.



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 calcolate le condizioni rare per cui è stato segnalato almeno un caso in Lombardia (tabella 4.4 e 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 dei casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 31 dicembre 2014.

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%)	41 (93,2%)
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	156 (83,9%)	154 (82,8%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	4 (57,1%)	4 (57,1%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	1	1 (100%)	1 (100%)
Totale			330	293 (88,8%)	291 (88,2%)

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 293 codici).

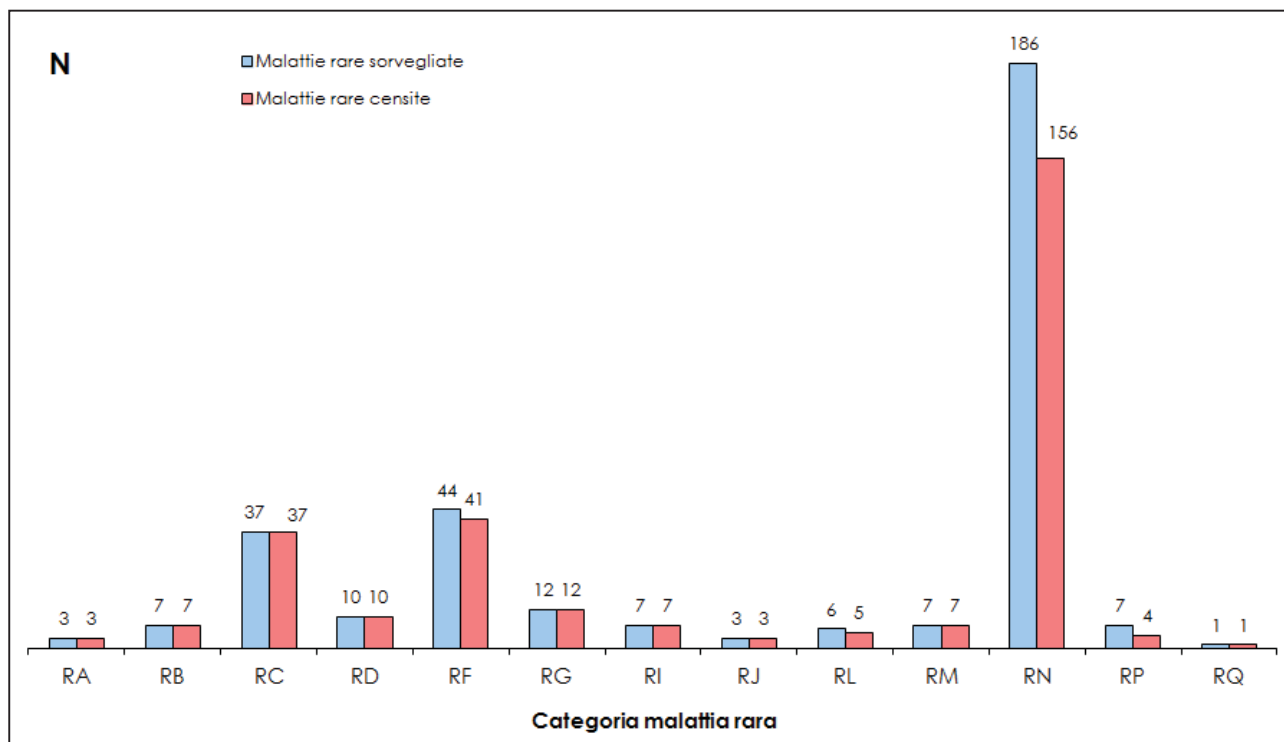


Tabella 4.5. Casi di malattia rara (MR) censiti per categoria di appartenenza. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Casi di MR	Rapporto M/F	Casi di MR pazienti vivi	Rapporto M/F
RA	Malattie infettive e parassitarie	91	0,78	89	0,82
RB	Tumori	2.118	1,12	2.062	1,12
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	11.861	0,99	11.109	1,00
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	7.915	1,02	7.646	1,04
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	13.702	0,81	11.581	0,81
RG	Malattie del sistema circolatorio	3.694	1,45	3.347	1,46
RI	Malattie dell'apparato digerente	996	0,93	955	0,94
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	475	2,74	457	3,01
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	2.861	1,19	2.415	1,27
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	7.043	6,80	6.754	7,40
RN	Malformazioni congenite	8.919	1,09	8.734	1,09
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	49	1,04	48	1,09
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	7	1,33	7	1,33
	Totale	59.731	1,20	55.204	1,23

La tabella 4.6 mostra la sintesi dei dati dei 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 31 dicembre 2014.

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).

Il contributo esclusivo di ciascuna fonte rappresenta il numero di casi di malattia rara individuati da una singola fonte (flusso Amministrativo: A; ReLMaR: R). La somma dei contributi esclusivi di ciascuna fonte è pari alla totalità dei casi:

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

In tabella 4.7 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 31 dicembre 2014 per i pazienti viventi, sia per l'età al momento del decesso.

Infine, analogamente alla tabella 3.13, anche nelle tabelle 4.6 e 4.7 viene riportata la denominazione in lingua inglese e, quando disponibile, il numero ORPHA, come da classificazione proposta dalla organizzazione di riferimento europea ORPHANET (www.orpha.net)⁹.

Tabella 4.6 Sintesi dei principali dati dei casi di malattia rara al 31.12.2014. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/49)

LEGENDA	
A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO	NS = CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO
R = CASO CENSITO NEL ReLMaR	P = SULLA BASE DEI DATI DI PREVALENZA RIPORTATI NELLA LETTERATURA SCIENTIFICA INTERNAZIONALE SI RITIENE CHE IL CODICE SIA STATO IMPROPRIAMENTE ATTRIBUITO.
A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI	1 = 9.973.397 (4.866.278 maschi, 5.107.119 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2014. http://demo.istat.it/
N.B. per quanto riguarda le malattie afferenti a gruppi, i dati si riferiscono ai soli casi inseriti nel ReLMaR.	2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. May 2014, n° 1. (www.orpha.net)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA Afferente) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHE	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																	
	RA0010	HANSEN MALATTIA DI (ORPHA548; <i>Leprosy</i>)	7	7	0	0	100,0	0,0	0,0	0	7	2	5	0,07	0,04	0,10	
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI (ORPHA3452; <i>Whipple disease</i>)	35	15	2	18	42,9	5,7	51,4	1	34	25	9	0,34	0,51	0,18	
	RA0030	LYME MALATTIA DI (ORPHA91546; <i>Lyme disease</i>)	49	26	21	2	53,1	42,9	4,1	1	48	22	26	0,48	0,45	0,51	
	TOTALE		91	48	23	20	52,7	25,3	22,0	2	89	49	40	0,89	1,01	0,78	
RB - TUMORI																	
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; <i>Nephroblastoma</i>)	69	66	3	0	95,7	4,3	0,0	3	66	25	41	0,66	0,51	0,80	
	RB0020	RETINOBLASTOMA (ORPHA790; <i>Retinoblastoma</i>)	36	22	2	12	61,1	5,6	33,3	2	34	12	22	0,34	0,25	0,43	1,05
	RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI (ORPHA2930; <i>Cronkhite-Canada syndrome</i>)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RB0040	GARDNER MALATTIA DI (ORPHA79665; <i>Gardner syndrome</i>)	8	8	0	0	100,0	0,0	0,0	0	8	4	4	0,08	0,08	0,08	
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE (ORPHA733; <i>Familial adenomatous polyposis</i>)	410	393	6	11	95,9	1,5	2,7	13	397	228	169	3,98	4,69	3,31	6,00
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; <i>Lymphangiomyomatosis</i>)	51	22	3	26	43,1	5,9	51,0	3	48	1	47	0,48	0,02	0,92	0,56
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1542	882	181	479	57,2	11,7	31,1	35	1507	703	804	15,11	14,45	15,74	

Tabella 4.6 (2/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	653	-	179	474	-	27,4	72,6	9	644	298	346	6,46	6,12	6,77	23,00
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	7	-	2	5	-	28,6	71,4	0	7	4	3	0,07	0,08	0,06	1,70
	TOTALE		2118	1395	195	528	65,9	9,2	24,9	56	2062	974	1088	20,68	20,02	21,30	
RC - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI																	
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH (ORPHA199296; ORPHA199299; Congenital isolated ACTH deficiency; Late-onset isolated ACTH deficiency)	96	77	2	17	80,2	2,1	17,7	2	94	44	50	0,94	0,90	0,98	
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	244	177	5	62	72,5	2,0	25,4	1	243	189	54	2,44	3,88	1,06	3,75
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	27	20	1	6	74,1	3,7	22,2	1	26	2	24	0,26	0,04	0,47	
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ORPHA95708; Precocious puberty)	1591	1118	79	394	70,3	5,0	24,8	4	1587	211	1376	15,91	4,34	26,94	
	RC0050	LEPRECAUNISMO (ORPHA508; Leprechaunism)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	1	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
	RC0060	WERNER SINDROME DI (ORPHA902; Werner syndrome)	9	8	0	1	88,9	0,0	11,1	1	8	3	5	0,08	0,06	0,10	0,45
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	0	5	3	2	0,05	0,06	0,04	0,20
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	7	7	0	0	100,0	0,0	0,0	0	7	3	4	0,07	0,06	0,08	
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	7	7	0	0	100,0	0,0	0,0	0	7	1	6	0,07	0,02	0,12	
	RC0100	FARBER MALATTIA DI (ORPHA333; Farber lipogranulomatosis)	8	8	0	0	100,0	0,0	0,0	1	7	6	1	0,07	0,12	0,02	
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA (ORPHA91138; Mixed cryoglobulinemia)	667	375	41	251	56,2	6,1	37,6	162	505	116	389	5,06	2,38	7,62	

Tabella 4.6 (3/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	6	3	1	2	50,0	16,7	33,3	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	0,10
	RC0130	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA (ORPHA1195; Atransferrinemia)	2	1	1	0	50,0	50,0	0,0	1	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RC0150	WILSON MALATTIA DI (ORPHA905; Wilson disease)	125	47	28	50	37,6	22,4	40,0	5	120	66	54	1,20	1,36	1,06	6,00
	RC0160	IPOFOSFATASIA (ORPHA436; Hypophosphatasia)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	65	43	2	20	66,2	3,1	30,8	2	63	30	33	0,63	0,62	0,65	
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	10	5	2	3	50,0	20,0	30,0	0	10	5	5	0,10	0,10	0,10	
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	137	133	1	3	97,1	0,7	2,2	3	134	60	74	1,34	1,23	1,45	1,00
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	195	46	40	109	23,6	20,5	55,9	26	169	87	82	1,69	1,79	1,61	25,00
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; Behcet disease)	753	546	15	192	72,5	2,0	25,5	23	730	352	378	7,32	7,23	7,40	4,00
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	367	247	15	105	67,3	4,1	28,6	10	357	168	189	3,58	3,45	3,70	
		BARTTER SINDROME DI (ORPHA112; Bartter syndrome)	20	-	4	16	-	20,0	80,0	0	20	11	9	0,20	0,23	0,18	
		CONN SINDROME DI (ORPHA85142; Aldosterone-producing adenoma)	11	-	3	8	-	27,3	72,7	0	11	6	5	0,11	0,12	0,10	
		GITELMAN SIDROME DI (ORPHA358; Gitelman syndrome)	78	-	7	71	-	9,0	91,0	1	77	36	41	0,77	0,74	0,80	2,50
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	11	-	1	10	-	9,1	90,9	2	9	4	5	0,09	0,08	0,10	
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	548	365	36	147	66,6	6,6	26,8	3	545	189	356	5,46	3,88	6,97	

Tabella 4.6 (4/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		11-BETA-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90795; Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		18-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoadosteronism type 1)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		20,22-DESMOLASI DEFICIT DI	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		21-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	176	-	34	142	-	19,3	80,7	1	175	64	111	1,75	1,32	2,17	
		3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	6	-	2	4	-	33,3	66,7	0	6	2	4	0,06	0,04	0,08	
		CITOCROMO P450 OSSIDOREDUTTASI DEFICIT DI (ORPHA95699; Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		STAR DEFICIT DI (ORPHA325524; Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	272	178	13	81	65,4	4,8	29,8	2	270	57	213	2,71	1,17	4,17	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	5	-	0	5	-	0,0	100,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	19	-	3	16	-	15,8	84,2	0	19	2	17	0,19	0,04	0,33	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	70	-	10	60	-	14,3	85,7	0	70	9	61	0,70	0,18	1,19	
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	1154	291	312	551	25,2	27,0	47,7	21	1133	619	514	11,36	12,72	10,06	
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	34	-	3	31	-	8,8	91,2	2	32	14	18	0,32	0,29	0,35	

Tabella 4.6 (5/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ACIDURIA GLUTARICA (ORPHA25; ORPHA26791; ORPHA35706; Glutaric aciduria type 1; Glutaric aciduria type 2; Glutaric aciduria type 3)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA20; ORPHA79314; ORPHA19; ORPHA356978; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; Hydroxymethylglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria; Combined D-2-hydroxyglutaric aciduria and L-2-hydroxyglutaric aciduria)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ALANINEMIA (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ALBINISMO (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	57	-	26	31	-	45,6	54,4	0	57	32	25	0,57	0,66	0,49	
		ALCAPTONURIA (ORPHA56; Alkaptonuria)	11	-	3	8	-	27,3	72,7	0	11	8	3	0,11	0,16	0,06	0,50
		BETA-CHELOTIOLASI DEFICIT DI (ORPHA134; Ketoacidosis due to betaketothiolase deficiency)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		BIOTINIDASI DEFICIT DI (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		CISTINOSI (ORPHA213; Cystinosis)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		CISTINURIA (ORPHA214; Cystinuria)	69	-	6	63	-	8,7	91,3	0	69	40	29	0,69	0,82	0,57	14,00
		FANCONI SINDROME RENALE (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		HARTNUP MALATTIA DI (ORPHA2116; Hartnup Syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	4,00
		IMINOACIDEMIA (ORPHA42062; Iminoglycinuria)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	6,68
		INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (6/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		IPERFENILALANINEMIA (ORPHA716; Phenylketonuria)	595	-	255	340	-	42,9	57,1	0	595	311	284	5,97	6,39	5,56	6,00
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	6	-	1	5	-	16,7	83,3	1	5	2	3	0,05	0,04	0,06	0,17
		IPERISTIDINEMIA (ORPHA2157; Histidinemia)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		IPERLISINEMIA (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPERORNITINEMIA	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPERPROLINEMIA (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	3	-	1	2	-	33,3	66,7	0	3	3	0	0,03	0,06	0,00	
		IPERVALINEMIA	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		LOWE SINDROME DI (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	5	-	0	5	-	0,0	100,0	0	5	5	0	0,05	0,10	0,00	
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO (ORPHA268145; Classic maple syrup urine disease)	11	-	2	9	-	18,2	81,8	0	11	6	5	0,11	0,12	0,10	
		METILMALONICO ACIDEMIA (ORPHA308425; ORPHA280183; Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency; Methylmalonic acidemia, Tcb1R type)	11	-	3	8	-	27,3	72,7	1	10	6	4	0,10	0,12	0,08	
		METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA (ORPHA26; Methylmalonic acidemia - homocystinuria)	12	-	1	11	-	8,3	91,7	0	12	5	7	0,12	0,10	0,14	
		OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA79242; Holocarboxylase synthetase deficiency)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		OMOCISTINURIA (ORPHA394; Classical homocystinuria)	15	-	3	12	-	20,0	80,0	0	15	7	8	0,15	0,14	0,16	1,65
		ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
		PROLIDASI DEFICIT DI (ORPHA742; Prolidase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (7/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		PROPIONICO ACIDEMIA (ORPHA35; Propionic Acidemia)	4	-	0	4	-	0,0	100,0	0	4	1	3	0,04	0,02	0,06	0,002
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	12,00
		TIROSINEMIA (ORPHA882*; ORPHA28378; ORPHA69723; Tyrosinemia type 1*; Tyrosinemia type 2; Tyrosinemia type 3)	11	-	4	7	-	36,4	63,6	0	11	8	3	0,11	0,16	0,06	0,05*
	RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	53	7	7	39	13,2	13,2	73,6	3	50	23	27	0,50	0,47	0,53	
		ARGINASI (ARG) DEFICIT DI (ORPHA90; Argininemia)	4	-	1	3	-	25,0	75,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	9	-	1	8	-	11,1	88,9	0	9	3	6	0,09	0,06	0,12	0,45
		ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI (ORPHA247525; Citrullinemia type 1)	10	-	1	9	-	10,0	90,0	0	10	6	4	0,10	0,12	0,08	
		CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI (ORPHA147; Carbamoylphosphate synthetase deficiency)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	0,03
		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
		N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthetase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	20	-	4	16	-	20,0	80,0	2	18	7	11	0,18	0,14	0,22	
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	282	111	29	142	39,4	10,3	50,4	8	274	136	138	2,75	2,79	2,70	
		ASPARTILGLUCOSAMINURIA (ORPHA93; Aspartylglycosaminuria)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	6	-	0	6	-	0,0	100,0	1	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
		FRUTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	0	3	0,03	0,00	0,06	

Tabella 4.6 (8/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		FUCOSIDOSI (ORPHA349; Fucosidosis)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GALATTOSEMIA (ORPHA352; Galactosemia)	17	-	8	9	-	47,1	52,9	0	17	9	8	0,17	0,18	0,16	
		GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	9	-	4	5	-	44,4	55,6	0	9	8	1	0,09	0,16	0,02	
		GLICOGENOSI TIPO 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	39	-	5	34	-	12,8	87,2	0	39	23	16	0,39	0,47	0,31	
		GLICOGENOSI TIPO 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	33	-	6	27	-	18,2	81,8	1	32	14	18	0,32	0,29	0,35	
		GLICOGENOSI TIPO 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	8	-	0	8	-	0,0	100,0	0	8	2	6	0,08	0,04	0,12	
		GLICOGENOSI TIPO 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GLICOGENOSI TIPO 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	13	-	3	10	-	23,1	76,9	1	12	5	7	0,12	0,10	0,14	
		GLICOGENOSI TIPO 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	1	-	1	0	-	100,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		GLICOGENOSI TIPO 7 (ORPHA371; Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GLICOGENOSI TIPO 10 (ORPHA97234; Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GLICOGENOSI TIPO 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	

Tabella 4.6 (9/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		GLICOGENOSI TIPO 12 (ORPHA57; Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GLICOGENOSI TIPO 13 (ORPHA99849; Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GLUT1 DEFICIT DI (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	20	-	0	20	-	0,0	100,0	0	20	5	15	0,20	0,10	0,29	5,00
		IPERINSULINISMO CONGENITO (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	15	-	1	14	-	6,7	93,3	0	15	10	5	0,15	0,21	0,10	20,00
		IPEROSSALURIA PRIMARIA (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO (ORPHA35710; Glucose-galactose malabsorption)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI (ORPHA397937; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy; Adult polyglucosan body disease)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		MANNOSIDOSI (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	4	-	1	3	-	25,0	75,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
		SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	20,00
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ECCETTO: IPERCOLESTEROLEMIA	174	94	12	68	54,0	6,9	39,1	7	167	106	61	1,67	2,18	1,19	
		ABETALIPOPROTEINEMIA (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	5	-	1	4	-	20,0	80,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
		BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	16	-	5	11	-	31,3	68,8	1	15	9	6	0,15	0,18	0,12	

Tabella 4.6 (10/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA156; ORPHA228302; ORPHA228305; ORPHA2283; Hepatic carnitine palmitoyl transferase 1 deficiency; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, adult-onset form; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, hepatocardiomyopathy form; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, lethal systemic form)	10	-	3	7	-	30,0	70,0	1	9	6	3	0,09	0,12	0,06	
		CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	4	-	1	3	-	25,0	75,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	0,10
		DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE (ORPHA413; Hyperlipoproteinemia type 4)	20	-	1	19	-	5,0	95,0	0	20	17	3	0,20	0,35	0,06	
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	-	0	4	-	0,0	100,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA426; Familial hypobetalipoproteinemia)	9	-	0	9	-	0,0	100,0	0	9	5	4	0,09	0,10	0,08	
		LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA650; LCAT deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		TANGIER MALATTIA DI (ORPHA31150; Tangier disease)	5	-	0	5	-	0,0	100,0	0	5	4	1	0,05	0,08	0,02	
		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	2,00
	RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	177	65	21	91	36,7	11,9	51,4	15	162	86	76	1,62	1,77	1,49	
		CHANARIN-DORFMAN MALATTIA DI (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (11/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	4	-	1	3	-	25,0	75,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	
		FABRY MALATTIA DI (ORPHA324; Fabry Disease)	64	-	12	52	-	18,8	81,3	2	62	27	35	0,62	0,55	0,69	
		GAUCHER MALATTIA DI (ORPHA355; Gaucher Disease)	34	-	8	26	-	23,5	76,5	3	31	18	13	0,31	0,37	0,25	1,00
		NIEMANN-PICK MALATTIA DI (ORPHA77292; ORPHA77293*; ORPHA646§; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann-Pick disease type A; Niemann- Pick disease type B*; Niemann-Pick disease type C§; Niemann-Pick disease type C, adult neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, classic form; Niemann- Pick disease type C, late infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form; Niemann-Pick disease type D; Niemann- Pick disease type E)	10	-	0	10	-	0,0	100,0	0	10	7	3	0,10	0,14	0,06	0,40*; 1,00§
		SCHINDLER MALATTIA DI (ORPHA3137; Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		WOLMAN MALATTIA DI (ORPHA75233; Wolman Disease)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG090	MUCOLIPIDOSI	12	8	0	4	66,7	0,0	33,3	3	9	6	3	0,09	0,12	0,06	
		GALATTOSIALIDOSI (ORPHA351; Galactosialidosis)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		MUCOLIPIDOSI TIPO 2 (ORPHA576; Mucopolipidosis type 2)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	1	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		MUCOLIPIDOSI TIPO 3 (ORPHA577; Mucopolipidosis type 3)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		MUCOLIPIDOSI TIPO 4 (ORPHA578; Mucopolipidosis type 4)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SIALIDOSI (ORPHA309294; Sialidosis)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	

Tabella 4.6 (12/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	2588	2243	39	306	86,7	1,5	11,8	117	2471	1944	527	24,78	39,95	10,32	
		ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		DMT1 deficit di (ORPHA83642; Microcytic anemia with liver iron overload)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA	214	-	36	178	-	16,8	83,2	6	208	176	32	2,09	3,62	0,63	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	12	-	0	12	-	0,0	100,0	1	11	10	1	0,11	0,21	0,02	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1 (ORPHA139498; Hemochromatosis type 1)	97	-	1	96	-	1,0	99,0	0	97	76	21	0,97	1,56	0,41	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2B (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	6	-	0	6	-	0,0	100,0	0	6	2	4	0,06	0,04	0,08	
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	0	3	0,03	0,00	0,06	
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia with congenital cataracts)	11	-	2	9	-	18,2	81,8	0	11	8	3	0,11	0,16	0,06	
	RCG110	PORFIRIE	240	126	34	80	52,5	14,2	33,3	20	220	132	88	2,21	2,71	1,72	
		COPROPORFIRIA EREDITARIA (ORPHA79273; Hereditary coproporphria)	5	-	0	5	-	0,0	100,0	0	5	1	4	0,05	0,02	0,08	
		PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	18	-	3	15	-	16,7	83,3	0	18	7	11	0,18	0,14	0,22	0,54
		PORFIRIA CUTANEA TARDA (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	52	-	21	31	-	40,4	59,6	11	41	35	6	0,41	0,72	0,12	4,00
		PORFIRIA DA DEFICIT DI ALAD (ORPHA1578; Dehydratase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (13/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		PORFIRIA ERITROPOIETICA EPATICA (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PORFIRIA VARIEGATA (ORPHA79473; Porphyria variegata)	7	-	3	4	-	42,9	57,1	0	7	1	6	0,07	0,02	0,12	
		PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (ORPHA79278; Erythropoietic protoporphyria)	30	-	7	23	-	23,3	76,7	0	30	16	14	0,30	0,33	0,27	0,90
	RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	17	12	1	4	70,6	5,9	23,5	0	17	16	1	0,17	0,33	0,02	
		ADENILSUCCINASI DEFICIT DI (ORPHA46; Adenylosuccinate lyase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ADENINA-FOSFORIBOSIL-TRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA976; Adenine phosphoribosyltransferase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA1675; Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		LESCH-NYHAN MALATTIA DI (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	-	0	4	-	0,0	100,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	
		OROTICOACIDURIA (ORPHA30; Hereditary orotic aciduria)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		XANTINURIA (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	-	1	0	-	100,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI (ORPHA69; Amyloidosis)	804	541	39	224	67,3	4,9	27,9	211	593	313	280	5,95	6,43	5,48	30,00
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	54	10	10	34	18,5	18,5	63,0	10	44	30	14	0,44	0,62	0,27	
		MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	8	-	3	5	-	37,5	62,5	2	6	3	3	0,06	0,06	0,06	

Tabella 4.6 (14/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	15	-	1	14	-	6,7	93,3	2	13	13	0	0,13	0,27	0,00	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	8	-	1	7	-	12,5	87,5	1	7	3	4	0,07	0,06	0,08	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	10	-	4	6	-	40,0	60,0	1	9	6	3	0,09	0,12	0,06	0,40
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,01
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 9 (ORPHA67041; Hyaluronidase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	229	153	14	62	66,8	6,1	27,1	13	216	120	96	2,17	2,47	1,88	
		ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	69	-	13	56	-	18,8	81,2	3	66	30	36	0,66	0,62	0,70	2,00
		ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA157987; Non-Langerhans cell histiocytosis)	7	-	1	6	-	14,3	85,7	1	6	1	5	0,06	0,02	0,10	
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	929	708	38	183	76,2	4,1	19,7	76	853	414	439	8,55	8,51	8,60	
		AGAMMAGLOBULINEMIA (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	29	-	3	26	-	10,3	89,7	0	29	26	3	0,29	0,53	0,06	
		CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		DIFETTO IDIOPATICO DI CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DIGEORGE SINDROME DI (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	60	-	21	39	-	35,0	65,0	3	57	27	30	0,57	0,55	0,59	
		DUNCAN SINDROME DI (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05
		GRISCELLI SINDROME DI (ORPHA381; Griscelli disease)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (15/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	5	-	0	5	-	0,0	100,0	1	4	1	3	0,04	0,02	0,06	
		IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	113	-	12	101	-	10,6	89,4	6	107	49	58	1,07	1,01	1,14	4,00
		IMMUNODEFICIENZA DA DIFETTO CONGENITO DI FATTORI DEL COMPLEMENTO (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
		IPER-IGE SINDROME (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	7	-	1	6	-	14,3	85,7	0	7	3	4	0,07	0,06	0,08	
		NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		NEZELOF SINDROME DI (ORPHA83471; Thymic aplasia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		NIJMEGEN SINDROME (ORPHA647; Nijmegen breakage syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		WHIM SINDROME (ORPHA51636; WHIM syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	2	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,10
	TOTALE		11861	7792	838	3231	65,7	7,1	27,2	752	11109	5545	5564	111,39			
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																	
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA (ORPHA2134*; ORPHA90038; Atypical hemolytic- uremic syndrome*; Typical hemolytic-uremic syndrome)	213	62	88	63	29,1	41,3	29,6	6	207	92	115	2,08	1,89	2,25	1,00*
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	69	37	5	27	53,6	7,2	39,1	13	56	23	33	0,56	0,47	0,65	0,30
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	114	95	1	18	83,3	0,9	15,8	6	108	54	54	1,08			
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	41	38	2	1	92,7	4,9	2,4	2	39	14	25	0,39	0,29	0,49	0,10

Tabella 4.6 (16/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
P	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	291	277	2	12	95,2	0,7	4,1	13	278	146	132	2,79	3,00	2,58	
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI (ORPHA167; Chediak-Higashi syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE	2713	1697	329	687	62,6	12,1	25,3	77	2636	1320	1316	26,43	27,13	25,77	
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI (ORPHA232; Sickle cell anemia)	217	-	56	161	-	25,8	74,2	1	216	100	116	2,17	2,05	2,27	15,00
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	24	-	8	16	-	33,3	66,7	1	23	9	14	0,23	0,18	0,27	1,00
		ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	3	-	1	2	-	33,3	66,7	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	10	-	7	3	-	70,0	30,0	1	9	6	3	0,09	0,12	0,06	
		FANCONI ANEMIA DI (ORPHA84; Fanconi Anemia)	1	-	1	0	-	100,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	0,30
		GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA362; Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency)	130	-	29	101	-	22,3	77,7	0	130	94	36	1,30	1,93	0,70	
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	12	-	4	8	-	33,3	66,7	0	12	7	5	0,12	0,14	0,10	
		SFEROCITOSI EREDITARIA (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	125	-	31	94	-	24,8	75,2	2	123	65	58	1,23	1,34	1,14	20,00
		TALASSEMIE	494	-	192	302	-	38,9	61,1	16	478	220	258	4,79	4,52	5,05	
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	4267	1658	1242	1367	38,9	29,1	32,0	149	4118	2027	2091	41,29	41,65	40,94	
		AFIBRINOGENEMIA (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	4	-	2	2	-	50,0	50,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	0,15

Tabella 4.6 (17/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ANTIPLASMINA DEFICIT DI (ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ANTITROMBINA DEFICIT DI (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	59	-	8	51	-	13,6	86,4	0	59	22	37	0,59	0,45	0,72	
		DISFIBRINOGENEMIA (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	24	-	2	22	-	8,3	91,7	0	24	7	17	0,24	0,14	0,33	
		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI (ORPHA217454; Rare hereditary thrombophilia)	464	-	319	145	-	68,8	31,3	20	444	203	241	4,45	4,17	4,72	
		EMOFILIA A (ORPHA98878; Hemophilia A)	644	-	368	276	-	57,1	42,9	20	624	592	32	6,26	12,17	0,63	7,00
		EMOFILIA B (ORPHA98879; Hemophilia B)	121	-	57	64	-	47,1	52,9	3	118	111	7	1,18	2,28	0,14	2,00
		FATTORE II DEFICIT DI (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05
		FATTORE V DEFICIT DI (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	23	-	9	14	-	39,1	60,9	1	22	9	13	0,22	0,18	0,25	0,10
		FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	0,50
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	73	-	7	66	-	9,6	90,4	2	71	29	42	0,71	0,60	0,82	
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	39	-	6	33	-	15,4	84,6	0	39	14	25	0,39	0,29	0,49	
		FATTORE VII DEFICIT DI (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	94	-	43	51	-	45,7	54,3	4	90	39	51	0,90	0,80	1,00	0,33
		FATTORE X DEFICIT DI (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	8	-	5	3	-	62,5	37,5	0	8	5	3	0,08	0,10	0,06	0,20
		FATTORE XI DEFICIT DI (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	54	-	22	32	-	40,7	59,3	0	54	19	35	0,54	0,39	0,69	0,10
		FATTORE XII DEFICIT DI (ORPHA330; Congenital factor XII deficiency)	4	-	2	2	-	50,0	50,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	0,05

Tabella 4.6 (18/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		FATTORE XIII DEFICIT DI (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	3	-	2	1	-	66,7	33,3	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		FATTORI VITAMINA K DIPENDENTI DEFICIT MULTIPLO DI (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPOFIBRINOGENEMIA (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PLASMINOGENO DEFICIT DI (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		PROTEINA C DEFICIT DI (ORPHA745; Hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	209	-	109	100	-	52,2	47,8	4	205	93	112	2,06	1,91	2,19	0,20
		PROTEINA S DEFICIT DI (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	285	-	115	170	-	40,4	59,6	7	278	91	187	2,79	1,87	3,66	0,20
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	13	-	1	12	-	7,7	92,3	0	13	5	8	0,13	0,10	0,16	
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI (ORPHA903; Von Willebrand disease)	486	-	165	321	-	34,0	66,0	10	476	197	279	4,77	4,05	5,46	12,50
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	74	59	2	13	79,7	2,7	17,6	0	74	25	49	0,74	0,51	0,96	
		BERNARD-SOULIER SINDROME DI (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	-	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	11	-	1	10	-	9,1	90,9	0	11	2	9	0,11	0,04	0,18	
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	3	-	1	2	-	33,3	66,7	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	

Tabella 4.6 (19/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (ORPHA268322; ORPHA851; ORPHA67044; ORPHA852; ORPHA140957; ORPHA168629; ORPHA3319; ORPHA220448; ORPHA370127; Hereditary thrombocytopenia with normal platelets; Paris- Trousseau thrombocytopenia; Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia; X-linked thrombocytopenia with normal platelets; Autosomal dominant macrothrombocytopenia; Autosomal thrombocytopenia with normal platelets; Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia; Macrothrombocytopenia with mitral valve insufficiency; Medich giant platelet syndrome)	131	91	8	32	69,5	6,1	24,4	3	128	50	78	1,28	1,03	1,53	
	TOTALE		7915	4015	1679	2221	50,7	21,2	28,1	269	7646	3751	3895	76,66	77,08	76,27	
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO																	
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI (ORPHA726; Alpers syndrome)	5	4	0	1	80,0	0,0	20,0	1	4	0	4	0,04	0,00	0,08	
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	91	42	12	37	46,2	13,2	40,7	11	80	34	46	0,80	0,70	0,90	2,00
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI (ORPHA506; Leigh syndrome)	72	28	8	36	38,9	11,1	50,0	8	64	41	23	0,64	0,84	0,45	
	RF0040	RETT SINDROME DI (ORPHA778; Rett syndrome)	104	22	17	65	21,2	16,3	62,5	4	100	1	99	1,00	0,02	1,94	4,00
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA (ORPHA101; Dentatorubral-pallidoluysian atrophy)	3	2	1	0	66,7	33,3	0,0	1	2	2	0	0,02	0,04	0,00	0,48
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	70	38	4	28	54,3	5,7	40,0	6	64	29	35	0,64	0,60	0,69	
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	8	7	0	1	87,5	0,0	12,5	0	8	2	6	0,08	0,04	0,12	
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON (ORPHA399; Huntington disease)	539	250	64	225	46,4	11,9	41,7	121	418	192	226	4,19	3,95	4,43	7,00
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	560	468	24	68	83,6	4,3	12,1	15	545	160	385	5,46	3,29	7,54	

Tabella 4.6 (20/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	2397	1311	127	959	54,7	5,3	40,0	1535	862	488	374	8,64	10,03	7,32	5,20
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	74	42	9	23	56,8	12,2	31,1	15	59	33	26	0,59	0,68	0,51	1,50
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA (ORPHA443; X-linked adrenoleukodystrophy)	25	11	4	10	44,0	16,0	40,0	5	20	14	6	0,20	0,29	0,12	3,50
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	88	36	15	37	40,9	17,0	42,0	7	81	43	38	0,81	0,88	0,74	15,00
	RF0140	WEST SINDROME DI (ORPHA3451; West syndrome)	69	31	12	26	44,9	17,4	37,7	0	69	36	33	0,69	0,74	0,65	
	RF0150	NARCOLESSIA (ORPHA2073; Narcolepsy-cataplexy)	164	133	6	25	81,1	3,7	15,2	4	160	85	75	1,60	1,75	1,47	25,00
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	7	6	0	1	85,7	0,0	14,3	0	7	2	5	0,07	0,04	0,10	
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	199	86	49	64	43,2	24,6	32,2	83	116	55	61	1,16	1,13	1,19	6,00
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	716	397	59	260	55,4	8,2	36,3	53	663	432	231	6,65	8,88	4,52	3,70
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	16	11	1	4	68,8	6,3	25,0	5	11	6	5	0,11	0,12	0,10	1,00
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS (ORPHA891 ORPHA190; Familial exudative vitreoretinopathy Coats disease)	49	36	3	10	73,5	6,1	20,4	0	49	33	16	0,49	0,68	0,31	
	RF0210	EALES MALATTIA DI (ORPHA40923; Eales disease)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	1	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
	RF0220	BEHR SINDROME DI (ORPHA1239; Behr syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	29	16	3	10	55,2	10,3	34,5	0	29	14	15	0,29	0,29	0,29	

Tabella 4.6 (21/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	3	1	0	75,0	25,0	0,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI (ORPHA75382; Oguchi disease)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RF0270	COGAN SINDROME DI (ORPHA1467; Cogan syndrome)	38	31	1	6	81,6	2,6	15,8	2	36	17	19	0,36	0,35	0,37	
	RF0280	CHERATOCONO (ORPHA156071; Keratoconus)	3714	3115	66	533	83,9	1,8	14,4	12	3702	2316	1386	37,12	47,59	27,14	
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	1,10
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	115	54	12	49	47,0	10,4	42,6	0	115	69	46	1,15	1,42	0,90	1,50
	RFG010	LEUCODISTROFIE	93	50	9	34	53,8	9,7	36,6	13	80	46	34	0,80	0,95	0,67	
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	6	-	4	2	-	66,7	33,3	0	6	4	2	0,06	0,08	0,04	
		ALEXANDER MALATTIA DI (ORPHA58; Alexander disease)	6	-	0	6	-	0,0	100,0	0	6	5	1	0,06	0,10	0,02	
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION) (ORPHA135; CACH syndrome)	8	-	2	6	-	25,0	75,0	0	8	4	4	0,08	0,08	0,08	
		CANAVAN MALATTIA DI (ORPHA141; Canavan disease)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPOMIELINIZZAZIONE E CATARATTA CONGENITA (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination - congenital cataract)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		KRABBE MALATTIA DI (ORPHA487; Krabbe disease)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	

Tabella 4.6 (22/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	0	3	0,03	0,00	0,06	
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 4 (HLD4) (ORPHA280288; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7) (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	5	-	1	4	-	20,0	80,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	0,10
		LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	6	-	1	5	-	16,7	83,3	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
		MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY) (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	6	-	0	6	-	0,0	100,0	1	5	3	2	0,05	0,06	0,04	0,25
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	1	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
	RFG030	GANGLIOSIDOSI	10	7	1	2	70,0	10,0	20,0	7	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		GANGLIOSIDOSI-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	1	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		GANGLIOSIDOSI-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	751	320	108	323	42,6	14,4	43,0	50	701	349	352	7,03	7,17	6,89	
		ATASSIA CONGENITA	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		ATASSIA DI FRIEDREICH (ORPHA95; Friedreich ataxia)	91	-	26	65	-	28,6	71,4	6	85	39	46	0,85	0,80	0,90	2,00

Tabella 4.6 (23/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ATASSIA EPISODICA (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	16	-	4	12	-	25,0	75,0	0	16	7	9	0,16	0,14	0,18	
		ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	5	-	3	2	-	60,0	40,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	122	-	35	87	-	28,7	71,3	12	110	49	61	1,10	1,01	1,19	3,00
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	26	-	5	21	-	19,2	80,8	2	24	11	13	0,24	0,23	0,25	
		ATASSIA-TELEANGECTASIA (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	5	-	1	4	-	20,0	80,0	0	5	3	2	0,05	0,06	0,04	1,00
		ATROFIA MULTISISTEMICA (ORPHA102; Multiple system atrophy)	20	-	3	17	-	15,0	85,0	3	17	5	12	0,17	0,10	0,23	3,70
		ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	1	-	0	1	-	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	-	1	4	-	20,0	80,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
		HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		KARAK SINDROME DI (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	131	-	30	101	-	22,9	77,1	0	131	67	64	1,31	1,38	1,25	5,00

Tabella 4.6 (24/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA (ORPHA1168; ORPHA64753; Ataxia - oculomotor apraxia type 1; Ataxia - oculomotor apraxia type 2)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
		SINDROME HARP (ORPHA157855; HARP syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	220	169	6	45	76,8	2,7	20,5	51	169	105	64	1,69	2,16	1,25	
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	1	-	1	0	-	100,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED (ORPHA1145; X-linked distal arthrogryposis multiplex congenita)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE (ORPHA85146; Scapulooperoneal amyotrophy)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		BROWN-VIALETTI-VAN LAERE SINDROME DI (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1 (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		KENNEDY MALATTIA DI (ORPHA481; Kennedy disease)	15	-	4	11	-	26,7	73,3	0	15	13	2	0,15	0,27	0,04	
		PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA (ORPHA56965; Progressive bulbar paralysis of childhood)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (25/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	6	-	0	6	-	0,0	100,0	3	3	2	1	0,03	0,04	0,02	1,25
		SMA TIPO 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	10	-	0	10	-	0,0	100,0	0	10	7	3	0,10	0,14	0,06	1,42
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	12	-	0	12	-	0,0	100,0	0	12	6	6	0,12	0,12	0,12	0,26
		SMA TIPO 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	4	-	1	3	-	25,0	75,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	0,32
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	819	613	35	171	74,8	4,3	20,9	21	798	377	421	8,00	7,75	8,24	
		AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	3,30
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease)	166	-	32	134	-	19,3	80,7	2	164	78	86	1,64	1,60	1,68	22,00
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA (ORPHA139557; ORPHA314485; ORPHA53739; ORPHA139518; ORPHA139525; ORPHA139547; ORPHA139536; ORPHA100998; ORPHA98920; ORPHA139589; ORPHA357043; ORPHA139552; X-linked distal hereditary motor neuropathy; Young adult-onset distal hereditary motor neuropathy; Distal hereditary motor neuropathy; Distal hereditary motor neuropathy type 1; Distal hereditary motor neuropathy type 2; Distal hereditary motor neuropathy type 3 and type 4; Distal hereditary motor neuropathy type 5; Distal hereditary motor neuropathy type 5B; Distal hereditary motor neuropathy type 6; Distal hereditary motor neuropathy type 7; Distal hereditary motor neuropathy with upper motor neuron signs; Distal hereditary motor neuropathy, Jerash type)	4	-	1	3	-	25,0	75,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	
		NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	

Tabella 4.6 (26/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		NEUROPATIA TOMACULARE (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	33	-	1	32	-	3,0	97,0	0	33	19	14	0,33	0,39	0,27	
		REFSUM MALATTIA DI (ORPHA773; Refsum disease)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,10
		ROUSSY-LEVY SINDROME DI (ORPHA3115; Roussy-Lévy syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	154	129	6	19	83,8	3,9	12,3	7	147	77	70	1,47	1,58	1,37	
		MIOPATIA CENTRAL CORE (ORPHA597; Central core disease)	10	-	2	8	-	20,0	80,0	0	10	3	7	0,10	0,06	0,14	0,40
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	4	-	0	4	-	0,0	100,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	6	-	3	3	-	50,0	50,0	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE) (ORPHA98909; Desminopathy)	3	-	1	2	-	33,3	66,7	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		MIOPATIA MIOTUBULARE (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		MIOPATIA NEMALINICA (ORPHA607; Nemaline myopathy)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	1,00
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA (ORPHA590; Congenital myasthenic syndromes)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,30
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	737	541	29	167	73,4	3,9	22,7	26	711	509	202	7,13	10,46	3,96	
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	13	-	4	9	-	30,8	69,2	1	12	8	4	0,12	0,16	0,08	5,00
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	26	-	5	21	-	19,2	80,8	2	24	9	15	0,24	0,18	0,29	0,80

Tabella 4.6 (27/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	59	-	6	53	-	10,2	89,8	0	59	49	10	0,59	1,01	0,20	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	47	-	7	40	-	14,9	85,1	1	46	43	3	0,46	0,88	0,06	5,00
		DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,30
		DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE (ORPHA399096; ORPHA45448; Miyoshi muscular dystrophy type 3; Miyoshi myopathy)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	0,26
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	48	-	7	41	-	14,6	85,4	1	47	25	22	0,47	0,51	0,43	4,00
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	1,00
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	577	406	26	145	70,4	4,5	25,1	35	542	261	281	5,43	5,36	5,50	
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	127	-	19	108	-	15,0	85,0	7	120	57	63	1,20	1,17	1,23	4,50
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	17	-	5	12	-	29,4	70,6	1	16	9	7	0,16	0,18	0,14	1,00
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	11	-	0	11	-	0,0	100,0	1	10	5	5	0,10	0,10	0,10	5,00
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	8	-	1	7	-	12,5	87,5	0	8	6	2	0,08	0,12	0,04	5,00
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	8	-	1	7	-	12,5	87,5	0	8	3	5	0,08	0,06	0,10	
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	51	40	2	9	78,4	3,9	17,6	2	49	32	17	0,49	0,66	0,33	
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	903	476	261	166	52,7	28,9	18,4	13	890	445	445	8,92	9,14	8,71	

Tabella 4.6 (28/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		AMAUIOSI CONGENITA DI LEBER (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	4	-	2	2	-	50,0	50,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	10,00
		DISTROFIA DEI CONI (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	9	-	4	5	-	44,4	55,6	0	9	3	6	0,09	0,06	0,12	
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	7	-	3	4	-	42,9	57,1	0	7	2	5	0,07	0,04	0,10	
		DISTROFIA VITREO-RETINICA (ORPHA98670; Vitreoretinal degeneration)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		RETINITE PIGMENTOSA (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	325	-	209	116	-	64,3	35,7	7	318	175	143	3,19	3,60	2,80	30,00
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		RETINOSCHISI (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked juvenile retinoschisis; Retinoschisis with early nyctalopia)	4	-	0	4	-	0,0	100,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	
		STARGARDT MALATTIA DI (ORPHA827; Stargardt disease)	37	-	18	19	-	48,6	51,4	0	37	20	17	0,37	0,41	0,33	10,00
		USHER SINDROME DI (ORPHA886; Usher syndrome)	35	-	22	13	-	62,9	37,1	0	35	19	16	0,35	0,39	0,31	4,80
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Tapetochoroidal dystrophy)	8	4	2	2	50,0	25,0	25,0	0	8	1	7	0,08	0,02	0,14	3,33
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	41	40	0	1	97,6	0,0	2,4	1	40	18	22	0,40	0,37	0,43	
		DEGENERAZIONE MARGINALE	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DEGENERAZIONE NODULARE	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	170	144	2	24	84,7	1,2	14,1	5	165	55	110	1,65	1,13	2,15	
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	15	-	1	14	-	6,7	93,3	0	15	5	10	0,15	0,10	0,20	
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	

Tabella 4.6 (29/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE (ORPHA98625; Superficial corneal dystrophy)	7	-	1	6	-	14,3	85,7	0	7	4	3	0,07	0,08	0,06	
	TOTALE		13702	9130	985	3587	66,6	7,2	26,2	2121	11581	6387	5194	116,12	131,25	101,70	
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																	
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	193	96	61	36	49,7	31,6	18,7	0	193	106	87	1,94	2,18	1,70	
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	418	303	16	99	72,5	3,8	23,7	86	332	150	182	3,33	3,08	3,56	
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	113	85	7	21	75,2	6,2	18,6	8	105	55	50	1,05	1,13	0,98	3,10
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	321	35	158	128	10,9	49,2	39,9	1	320	200	120	3,21	4,11	2,35	
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	474	320	13	141	67,5	2,7	29,7	31	443	191	252	4,44	3,92	4,93	1,00
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	19	15	1	3	78,9	5,3	15,8	6	13	7	6	0,13	0,14	0,12	
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER (ORPHA900; Wegener granulomatosis)	457	314	25	118	68,7	5,5	25,8	54	403	197	206	4,04	4,05	4,03	10,00
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	898	550	42	306	61,2	4,7	34,1	104	794	190	604	7,96	3,90	11,83	
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	162	104	6	52	64,2	3,7	32,1	10	152	18	134	1,52	0,37	2,62	0,60
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Rendu-Osler-Weber disease)	399	107	88	204	26,8	22,1	51,1	34	365	180	185	3,66	3,70	3,62	16,00
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	43	38	1	4	88,4	2,3	9,3	5	38	15	23	0,38	0,31	0,45	1,50

Tabella 4.6 (30/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHE	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	197	116	7	74	58,9	3,6	37,6	8	189	53	136	1,90	1,09	2,66	25,50
	TOTALE		3694	2083	425	1186	56,4	11,5	32,1	347	3347	1362	1985	33,56	27,99	38,87	
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																	
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	397	283	27	87	71,3	6,8	21,9	7	390	195	195	3,91	4,01	3,82	10,00
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE (ORPHA2494; Menetrier disease)	12	12	0	0	100,0	0,0	0,0	1	11	8	3	0,11	0,16	0,06	
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	113	74	9	30	65,5	8,0	26,5	2	111	66	45	1,11	1,36	0,88	1,00
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	88	70	1	17	79,5	1,1	19,3	8	80	27	53	0,80	0,55	1,04	
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	362	273	25	64	75,4	6,9	17,7	22	340	183	157	3,41	3,76	3,07	11,00
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	4	4	0	0	100,0	0,0	0,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	20	17	0	3	85,0	0,0	15,0	1	19	12	7	0,19	0,25	0,14	
	TOTALE		996	733	62	201	73,6	6,2	20,2	41	955	493	462	9,58	10,13	9,05	
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																	
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	12	6	0	6	50,0	0,0	50,0	0	12	11	1	0,12	0,23	0,02	0,15
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	118	81	4	33	68,6	3,4	28,0	14	104	78	26	1,04	1,60	0,51	1,38
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	345	188	23	134	54,5	6,7	38,8	4	341	25	316	3,42	0,51	6,19	
	TOTALE		475	275	27	173	57,9	5,7	36,4	18	457	114	343	4,58	2,34	6,72	

Tabella 4.6 (31/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																	
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME (ORPHA1656; Dermatitis herpetiformis)	477	408	21	48	85,5	4,4	10,1	11	466	265	201	4,67	5,45	3,94	27,00
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	745	489	24	232	65,6	3,2	31,1	67	678	286	392	6,80	5,88	7,68	18,00
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1152	736	60	356	63,9	5,2	30,9	344	808	367	441	8,10	7,54	8,64	2,50
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	123	80	13	30	65,0	10,6	24,4	16	107	32	75	1,07	0,66	1,47	
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosus)	364	306	9	49	84,1	2,5	13,5	8	356	114	242	3,57	2,34	4,74	
	TOTALE		2861	2019	127	715	70,6	4,4	25,0	446	2415	1064	1351	24,21	21,86	26,45	
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																	
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	366	253	23	90	69,1	6,3	24,6	44	322	94	228	3,23	1,93	4,46	6,00
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	371	268	8	95	72,2	2,2	25,6	36	335	122	213	3,36	2,51	4,17	7,10
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	806	659	23	124	81,8	2,9	15,4	53	753	99	654	7,55	2,03	12,81	3,80
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	32	28	0	4	87,5	0,0	12,5	1	31	16	15	0,31	0,33	0,29	
	RM0050	FASCITE DIFFUSA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	13	10	0	3	76,9	0,0	23,1	1	12	3	9	0,12	0,06	0,18	
	RM0060	POLICONDRITE (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	71	56	2	13	78,9	2,8	18,3	12	59	27	32	0,59	0,55	0,63	
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	5384	4024	95	1265	74,7	1,8	23,5	142	5242	443	4799	52,56	9,10	93,97	

Tabella 4.6 (32/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	TOTALE		7043	5298	151	1594	75,2	2,1	22,6	289	6754	804	5950	67,72	16,52	116,50	
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																	
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	669	418	52	199	62,5	7,8	29,7	3	666	227	439	6,68	4,66	8,60	
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	30	18	3	9	60,0	10,0	30,0	1	29	11	18	0,29	0,23	0,35	
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE (ORPHA1398; Isolated cerebellar hypoplasia/agenesis)	7	2	1	4	28,6	14,3	57,1	0	7	3	4	0,07	0,06	0,08	
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI (ORPHA475; Joubert syndrome)	24	11	2	11	45,8	8,3	45,8	0	24	12	12	0,24	0,25	0,23	1,00
	RN0050	LISSENCEFALIA (ORPHA102009; Classic lissencephaly)	17	10	2	5	58,8	11,8	29,4	0	17	9	8	0,17	0,18	0,16	
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	17	16	0	1	94,1	0,0	5,9	2	15	7	8	0,15	0,14	0,16	
	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	7	3	0	4	42,9	0,0	57,1	0	7	2	5	0,07	0,04	0,10	0,50
	RN0100	PETER ANOMALIA DI (ORPHA708; Peters anomaly)	3	0	2	1	0,0	66,7	33,3	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
	RN0110	ANIRIDIA (ORPHA250923; Isolated aniridia)	19	15	1	3	78,9	5,3	15,8	0	19	7	12	0,19	0,14	0,23	1,38
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (ORPHA98947; Coloboma of optic papilla)	34	24	2	8	70,6	5,9	23,5	0	34	19	15	0,34	0,39	0,29	
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI (ORPHA35737; Morning glory syndrome)	7	5	0	2	71,4	0,0	28,6	0	7	3	4	0,07	0,06	0,08	
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	

Tabella 4.6 (33/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	2	0	1	66,7	0,0	33,3	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA (ORPHA1199; Esophageal atresia)	117	75	21	21	64,1	17,9	17,9	1	116	65	51	1,16	1,34	1,00	24,30
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	17	13	4	0	76,5	23,5	0,0	3	14	6	8	0,14	0,12	0,16	16,00
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (ORPHA1203; Duodenal atresia)	24	10	11	3	41,7	45,8	12,5	0	24	10	14	0,24	0,21	0,27	9,00
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; Anorectal malformation; Imperforate anus)	290	172	43	75	59,3	14,8	25,9	2	288	133	155	2,89	2,73	3,03	
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; Hirschsprung disease)	115	95	8	12	82,6	7,0	10,4	1	114	76	38	1,14	1,56	0,74	
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; Biliary atresia)	79	56	7	16	70,9	8,9	20,3	3	76	35	41	0,76	0,72	0,80	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI (ORPHA53035; Caroli disease)	53	44	1	8	83,0	1,9	15,1	4	49	29	20	0,49	0,60	0,39	
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	98	85	0	13	86,7	0,0	13,3	2	96	23	73	0,96	0,47	1,43	
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	6	3	1	2	50,0	16,7	33,3	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	117	62	5	50	53,0	4,3	42,7	0	117	38	79	1,17	0,78	1,55	
	RN0260	FOCOMELIA (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	10	7	0	3	70,0	0,0	30,0	1	9	5	4	0,09	0,10	0,08	
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL (ORPHA3181; Sprengel deformity)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0280	ACRODISOSTOSI (ORPHA950; Acrodysostosis)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	

Tabella 4.6 (34/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE (ORPHA295016; <i>Camptodactyly of fingers</i>)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE (ORPHA3027; <i>Caudal regression sequence</i>)	8	7	0	1	87,5	0,0	12,5	0	8	3	5	0,08	0,06	0,10	
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI (ORPHA2345; <i>Isolated Klippel-Feil syndrome</i>)	30	26	0	4	86,7	0,0	13,3	0	30	12	18	0,30	0,25	0,35	2,00
	RN0320	GASTROSCHISI (ORPHA2368; <i>Gastroschisis</i>)	26	14	4	8	53,8	15,4	30,8	0	26	10	16	0,26	0,21	0,31	
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI (ORPHA98249; <i>Ehlers-Danlos syndrome</i>)	334	79	42	213	23,7	12,6	63,8	2	332	91	241	3,33	1,87	4,72	
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI (ORPHA974; <i>Adams-Oliver syndrome</i>)	5	3	1	1	60,0	20,0	20,0	0	5	3	2	0,05	0,06	0,04	
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI (ORPHA192; <i>Coffin-Lowry syndrome</i>)	2	1	1	0	50,0	50,0	0,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	1,50
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI (ORPHA1465; <i>Coffin-Siris syndrome</i>)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI (ORPHA239; <i>Dyggve-Melchior-Clausen disease</i>)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN0380	FILIPPI SINDROME DI (ORPHA3255; <i>Filippi syndrome</i>)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA (ORPHA380; <i>Greig cephalopolysyndactyly syndrome</i>)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI (ORPHA1540; <i>Jackson-Weiss syndrome</i>)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	1	4	3	1	0,04	0,06	0,02	
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI (ORPHA2311; <i>Autosomal recessive spondylocostal dysostosis</i>)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI (ORPHA2804; <i>W Syndrome</i>)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0430	POLAND SINDROME DI (ORPHA2911; <i>Poland syndrome</i>)	95	48	8	39	50,5	8,4	41,1	0	95	55	40	0,95	1,13	0,78	

Tabella 4.6 (35/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE (ORPHA1393; Cerebro-costomandibular syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (ORPHA669; Otopalatodigital syndrome)	3	2	1	0	66,7	33,3	0,0	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA (ORPHA3377; Trismus - pseudocamptodactyly)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN0490	WEAVER SINDROME DI (ORPHA3447; Weaver syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN0500	CUTIS LAXA (ORPHA209; Cutis laxa)	3	1	2	0	33,3	66,7	0,0	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	23	8	3	12	34,8	13,0	52,2	0	23	1	22	0,23	0,02	0,43	
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	8	6	1	1	75,0	12,5	12,5	0	8	5	3	0,08	0,10	0,06	
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA (ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	9	3	5	1	33,3	55,6	11,1	0	9	2	7	0,09	0,04	0,14	
	RN0550	DARIER MALATTIA DI (ORPHA218; Darier disease)	107	80	2	25	74,8	1,9	23,4	2	105	44	61	1,05	0,90	1,19	2,00
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA (ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)	4	4	0	0	100,0	0,0	0,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	0,10
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	85	69	4	12	81,2	4,7	14,1	9	76	43	33	0,76	0,88	0,65	0,80

Tabella 4.6 (36/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratodermia)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE (ORPHA317; Erythrokeratodermia variabilis)	5	4	0	1	80,0	0,0	20,0	0	5	3	2	0,05	0,06	0,04	
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (ORPHA312; Epidermolytic ichthyosis)	12	8	0	4	66,7	0,0	33,3	0	12	5	7	0,12	0,10	0,14	
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	6	5	0	1	83,3	0,0	16,7	0	6	2	4	0,06	0,04	0,08	
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	94	88	1	5	93,6	1,1	5,3	4	90	30	60	0,90	0,62	1,17	2,50
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	4	1	3	0	25,0	75,0	0,0	0	4	1	3	0,04	0,02	0,06	
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	16	16	0	0	100,0	0,0	0,0	0	16	5	11	0,16	0,10	0,22	
	RN0660	DOWN SINDROME DI (ORPHA870; Down syndrome)	624	624	0	0	100,0	0,0	0,0	11	613	341	272	6,15	7,01	5,33	
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (ORPHA281; Monosomy 5p)	24	17	1	6	70,8	4,2	25,0	0	24	10	14	0,24	0,21	0,27	
	RN0680	TURNER SINDROME DI (ORPHA881; Turner syndrome)	524	351	32	141	67,0	6,1	26,9	3	521	6	515	5,22	0,12	10,08	20,00
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (ORPHA484; Klinefelter syndrome)	493	333	14	146	67,5	2,8	29,6	5	488	487	1	4,89	10,01	0,02	
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	23	11	4	8	47,8	17,4	34,8	2	21	8	13	0,21	0,16	0,25	
	RN0710	MELAS SINDROME (ORPHA550; MELAS)	83	45	5	33	54,2	6,0	39,8	13	70	29	41	0,70	0,60	0,80	
	RN0720	MERRF SINDROME (ORPHA551; MERRF syndrome)	49	17	11	21	34,7	22,4	42,9	5	44	20	24	0,44	0,41	0,47	0,90

Tabella 4.6 (37/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0730	SHORT SINDROME (ORPHA3163; SHORT syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI (ORPHA97548; Ivemark syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (ORPHA805; Tuberous sclerosis)	284	81	48	155	28,5	16,9	54,6	7	277	115	162	2,78	2,36	3,17	8,80
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	31	25	2	4	80,6	6,5	12,9	2	29	13	16	0,29	0,27	0,31	
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	38	21	7	10	55,3	18,4	26,3	1	37	19	18	0,37	0,39	0,35	
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	64	60	0	4	93,8	0,0	6,3	7	57	30	27	0,57	0,62	0,53	1,10
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	2	0	1	66,7	0,0	33,3	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	78	44	10	24	56,4	12,8	30,8	0	78	40	38	0,78	0,82	0,74	
	RN0830	BLOOM SINDROME DI (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0840	BORJESON SINDROME DI (ORPHA127; Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE (ORPHA138; CHARGE syndrome)	32	22	2	8	68,8	6,3	25,0	1	31	12	19	0,31	0,25	0,37	0,14
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia)	12	8	0	4	66,7	0,0	33,3	0	12	7	5	0,12	0,14	0,10	
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	

Tabella 4.6 (38/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
P	RN0880	EEC SINDROME (ORPHA1896; EEC syndrome)	71	63	1	7	88,7	1,4	9,9	1	70	38	32	0,70	0,78	0,63	
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN0900	FRYNS SINDROME DI (ORPHA2059; Fryns syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	64	49	5	10	76,6	7,8	15,6	0	64	34	30	0,64	0,70	0,59	2,80
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	0,15
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	4	3	0	1	75,0	0,0	25,0	1	3	0	3	0,03	0,00	0,06	
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	29	19	1	9	65,5	3,4	31,0	0	29	16	13	0,29	0,33	0,25	3,10
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	95	64	4	27	67,4	4,2	28,4	2	93	45	48	0,93	0,92	0,94	
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	4	2	1	1	50,0	25,0	25,0	0	4	1	3	0,04	0,02	0,06	
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI (ORPHA560; Marshall syndrome)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
	RN0980	MECKEL SINDROME DI (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI (ORPHA570; Moebius syndrome)	11	10	0	1	90,9	0,0	9,1	0	11	3	8	0,11	0,06	0,16	
	RN1000	NAGER SINDROME DI (ORPHA245; Nager syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN1010	NOONAN SINDROME DI (ORPHA648; Noonan syndrome)	128	79	8	41	61,7	6,3	32,0	2	126	69	57	1,26	1,42	1,12	50,00
	RN1020	OPITZ SINDROME DI (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	

Tabella 4.6 (39/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	5	3	2	0	60,0	40,0	0,0	1	4	2	2	0,04	0,04	0,04	1,00
	RN1050	RIEGER SINDROME (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	0,50
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI (ORPHA3103; Roberts syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI (ORPHA97360; Robinow syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	28	15	2	11	53,6	7,1	39,3	0	28	18	10	0,28	0,37	0,20	
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI (ORPHA798; Schinzel-Giedion syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1100	SECKEL SINDROME DI (ORPHA808; Seckel syndrome)	4	1	2	1	25,0	50,0	25,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE (ORPHA107; BOR syndrome)	11	8	0	3	72,7	0,0	27,3	0	11	8	3	0,11	0,16	0,06	
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	10	4	1	5	40,0	10,0	50,0	1	9	3	6	0,09	0,06	0,12	
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1170	SINDROME PROTEO (ORPHA744; Proteus syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	

Tabella 4.6 (40/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	9	7	1	1	77,8	11,1	11,1	0	9	2	7	0,09	0,04	0,14	
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	12	6	0	6	50,0	0,0	50,0	0	12	6	6	0,12	0,12	0,12	2,00
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	15	9	2	4	60,0	13,3	26,7	0	15	8	7	0,15	0,16	0,14	5,30
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	32	18	2	12	56,3	6,3	37,5	0	32	13	19	0,32	0,27	0,37	
	RN1230	SUMMIT SINDROME DI (ORPHA3210; Summitt syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	22	12	1	9	54,5	4,5	40,9	1	21	12	9	0,21	0,25	0,18	
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI (ORPHA2835; Williams syndrome)	103	50	8	45	48,5	7,8	43,7	2	101	52	49	1,01	1,07	0,96	
	RN1280	WINCHESTER SINDROME DI (ORPHA3460; Torg-Winchester syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	1	4	2	2	0,04	0,04	0,04	0,13
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI (ORPHA72; Angelman syndrome)	68	19	8	41	27,9	11,8	60,3	0	68	34	34	0,68	0,70	0,67	1,10
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	153	56	15	82	36,6	9,8	53,6	8	145	70	75	1,45	1,44	1,47	
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	360	96	48	216	26,7	13,3	60,0	11	349	178	171	3,50	3,66	3,35	20,00

Tabella 4.6 (41/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE (ORPHA908; Fragile X syndrome)	82	42	10	30	51,2	12,2	36,6	1	81	62	19	0,81	1,27	0,37	20,00
	RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI (ORPHA52; Alagille syndrome)	21	11	0	10	52,4	0,0	47,6	2	19	13	6	0,19	0,27	0,12	
	RN1360	ALPORT SINDROME DI (ORPHA63; Alport syndrome)	156	98	15	43	62,8	9,6	27,6	0	156	66	90	1,56	1,36	1,76	2,00
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI (ORPHA64; Alstrom syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	13	6	1	6	46,2	7,7	46,2	0	13	8	5	0,13	0,16	0,10	0,70
	RN1390	CARPENTER SINDROME DI (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI (ORPHA191; Cockayne syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	2	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	42	27	5	10	64,3	11,9	23,8	2	40	21	19	0,40	0,43	0,37	
	RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI (ORPHA1569; De Sanctis-Cacchione syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	4	4	0	0	100,0	0,0	0,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
	RN1460	FRASER SINDROME DI (ORPHA2052; Fraser syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	

Tabella 4.6 (42/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	17	5	5	7	29,4	29,4	41,2	0	17	11	6	0,17	0,23	0,12	
	RN1490	ISAACS SINDROME DI (ORPHA972; Hereditary continuous muscle fiber activity)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	0	5	3	2	0,05	0,06	0,04	
	RN1500	KID SINDROME (ORPHA477; KID syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI (ORPHA2346; Angio-osteohypertrophic syndrome)	69	50	4	15	72,5	5,8	21,7	0	69	31	38	0,69	0,64	0,74	
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1530	LEOPARD SINDROME (ORPHA500; LEOPARD syndrome)	12	8	1	3	66,7	8,3	25,0	0	12	5	7	0,12	0,10	0,14	
	RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI (ORPHA2363; Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI (ORPHA649; Norrie disease)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	6	2	1	3	33,3	16,7	50,0	0	6	2	4	0,06	0,04	0,08	
	RN1600	PEARSON SINDROME DI (ORPHA699; Pearson syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	1	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN1610	POEMS SINDROME (ORPHA2905; POEMS syndrome)	19	7	3	9	36,8	15,8	47,4	3	16	10	6	0,16	0,21	0,12	
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	21	12	1	8	57,1	4,8	38,1	0	21	10	11	0,21	0,21	0,22	

Tabella 4.6 (43/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA (ORPHA1466; COFS syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	13	7	1	5	53,8	7,7	38,5	0	13	6	7	0,13	0,12	0,14	
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLIO (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO (ORPHA3320; Thrombocytopenia - absent radius)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
P	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI (ORPHA816; Sjogren-Larsson syndrome)	52	51	1	0	98,1	1,9	0,0	6	46	5	41	0,46	0,10	0,80	
	RN1710	TAY SINDROME DI (ORPHA453; IBIDS syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	1	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	21	16	0	5	76,2	0,0	23,8	0	21	9	12	0,21	0,18	0,23	
	RN1730	WAGR SINDROME DI (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	1,00
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI (ORPHA912; Zellweger syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	1	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI (ORPHA754; Androgen insensitivity syndrome)	73	62	2	9	84,9	2,7	12,3	0	73	17	56	0,73	0,35	1,10	

Tabella 4.6 (44/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (ORPHA 1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	17	11	0	6	64,7	0,0	35,3	0	17	3	14	0,17	0,06	0,27	
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	5	4	1	0	80,0	20,0	0,0	0	5	3	2	0,05	0,06	0,04	
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	367	177	81	109	48,2	22,1	29,7	2	365	224	141	3,66	4,60	2,76	
		C SINDROME (ORPHA 1308; C syndrome)	3	-	2	1	-	66,7	33,3	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
		CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME (ORPHA 1520; Craniofrontonasal dysplasia)	1	-	1	0	-	100,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (ORPHA 1531; Craniosynostosis)	165	-	73	92	-	44,2	55,8	0	165	123	42	1,65	2,53	0,82	
		CROUZON MALATTIA DI (ORPHA207; Crouzon disease)	5	-	0	5	-	0,0	100,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	0,90
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	7	-	3	4	-	42,9	57,1	0	7	1	6	0,07	0,02	0,12	
		DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE (ORPHA 155899; Mandibulofacial dysostosis)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (ORPHA 1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE (ORPHA2457; Mandibuloacral dysplasia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA MAXILLONASALE (ORPHA 1248; Maxillonasal dysplasia)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	3	-	1	2	-	33,3	66,7	1	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		PIERRE-ROBIN SINDROME DI (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		TREACHER-COLLINS SINDROME DI (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	2,00

Tabella 4.6 (45/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	257	206	10	41	80,2	3,9	16,0	1	256	129	127	2,57	2,65	2,49	
		ACONDROGENESI (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	-	1	0	-	100,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		ACONDROPLASIA (ORPHA15; Achondroplasia)	18	-	3	15	-	16,7	83,3	0	18	10	8	0,18	0,21	0,16	
		CONDRODISPLASIA LETALE (ORPHA93465; Lethal chondrodysplasia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		CONDRODISPLASIA METAFISARIA (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA175; ORPHA174; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, McKusick type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	1	-	1	0	-	100,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		CONDRODISPLASIA PUNCTATA (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	3	0	0,03	0,06	0,00	1,00
		CONDRODISPLASIA TIPO BLOMSTRAND (ORPHA50945; Chondrodysplasia, Blomstrand type)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		DISPLASIA ACROMICRICA (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA (ORPHA1822; Dysplasia epiphysealis hemimelica)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA METATROPICA (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	2	-	1	1	-	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		DISPLASIA OTOSPONDILOMEGAEPIFISARIA (ORPHA1427; Otopondylomegaepiphyseal dysplasia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA PSEUDOREUMATOIDE PROGRESSIVA (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE (ORPHA474; Jeune syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

Tabella 4.6 (46/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ENCONDROMATOSI MULTIPLA (ORPHA296; Enchondromatosis)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	1,00
		ESOSTOSI MULTIPLA (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	17	-	1	16	-	5,9	94,1	0	17	7	10	0,17	0,14	0,20	2,00
		IPOCONDROPLASIA (ORPHA429; Hypochondroplasia)	6	-	3	3	-	50,0	50,0	0	6	1	5	0,06	0,02	0,10	3,30
		KEUTEL SINDROME DI (ORPHA85202; Keutel syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		KNIEST DISPLASIA (ORPHA485; Kniest dysplasia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SCHWARTZ-JAMPEL SINDROME DI (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SINDROME CAMPTOMELICA (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	394	274	13	107	69,5	3,3	27,2	10	384	163	221	3,85	3,35	4,33	
		ATELOSTEOGENESI (ORPHA1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type 1; Atelosteogenesis type 2; Atelosteogenesis type 3)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	5,00
		CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISCONDROSTEOSI (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	8	-	4	4	-	50,0	50,0	0	8	1	7	0,08	0,02	0,14	
		DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	-	1	0	-	100,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA (ORPHA628*; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism*; Pseudodiastrophic dysplasia)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	1,20*
		DISPLASIA FIBROSA (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	3	-	0	3	-	0,0	100,0	0	3	0	3	0,03	0,00	0,06	

Tabella 4.6 (47/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		DISPLASIA GNATODIAFISARIA (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	-	2	1	-	66,7	33,3	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	1,00
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		ENGELMANN MALATTIA DI (ORPHA1328; Camurati-Engelmann disease)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		FAIRBANK MALATTIA DI (ORPHA93308; Multiple epiphyseal dysplasia type 1)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		FRANK-TER HAAR SINDROME DI (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		HAJDU-CHENEY SINDROME DI (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		LARSEN SINDROME DI (ORPHA503; Autosomal dominant Larsen syndrome)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	0,55
		NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	42	-	1	41	-	2,4	97,6	0	42	14	28	0,42	0,29	0,55	
		OSTEOGENESI IMPERFETTA (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	53	-	5	48	-	9,4	90,6	0	53	25	28	0,53	0,51	0,55	7,00
		OSTEOPETROSI (ORPHA2781; Osteopetrosis)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PICNODISOSTOSI (ORPHA763; Pycnodysostosis)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,13

Tabella 4.6 (48/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		SINDROME OSTEOPOROSI-PSEUDOGANGLIOMA (ORPHA2788; Osteoporosis - pseudoglioma)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE	175	136	14	25	77,7	8,0	14,3	4	171	109	62	1,71	2,24	1,21	
		ITTIOSI CHERATINOPATICA (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	16	-	4	12	-	25,0	75,0	0	16	5	11	0,16	0,10	0,22	
		ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA	0	-	0	0	-	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ITTIOSI VOLGARE (ORPHA462; Autosomal dominant ichthyosis vulgaris)	2	-	0	2	-	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		ITTIOSI X-LINKED (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	20	-	10	10	-	50,0	50,0	1	19	19	0	0,19	0,39	0,00	16,60
		NETHERTON SINDROME DI (ORPHA634; Netherton syndrome)	1	-	0	1	-	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	0,50
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	89	40	15	34	44,9	16,9	38,2	6	83	50	33	0,83	1,03	0,65	
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	469	197	58	214	42,0	12,4	45,6	6	463	248	215	4,64	5,10	4,21	
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	195	96	31	68	49,2	15,9	34,9	7	188	115	73	1,89	2,36	1,43	
	TOTALE		8919	5492	765	2662	61,6	8,6	29,8	185	8734	4169	4565	87,57	85,67	89,39	
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																	
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO (ORPHA1906; Fetal valproate syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	9	4	1	4	44,4	11,1	44,4	0	9	5	4	0,09	0,10	0,08	

Tabella 4.6 (49/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) ¹	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RP0050	APNEA INFANTILE (ORPHA99981; Apnea of prematurity)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	8,50
	RP0060	KERNITTERO (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	36	23	5	8	63,9	13,9	22,2	1	35	17	18	0,35	0,35	0,35	
	TOTALE		49	30	6	13	61,2	12,2	26,5	1	48	23	25	0,48	0,47	0,49	
RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI																	
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	7	7	0	0	100,0	0,0	0,0	0	7	3	4	0,07	0,06	0,08	
	TOTALE		7	7	0	0	100,0	0,0	0,0	0	7	3	4	0,07	0,06	0,08	

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.

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.

1 = popolazione: 9.973.397 (Popolazione residente al 1 gennaio 2014. <http://demo.istat.it/>)

2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. May 2014, n° 1. (www.orpha.net)

Tabella 4.7 Dati di sintesi per l'età attuale e l'età al decesso al 31.12.2014. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/49)

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	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE														
	RA0010	HANSEN MALATTIA DI (ORPHA548; Leprosy)	7	42,57	14,15	41,00	20	59	0	-	-	-	-	-
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI (ORPHA3452; Whipple disease)	34	59,94	12,16	62,50	38	84	1	79,00	0,00	79,00	79	79
	RA0030	LYME MALATTIA DI (ORPHA91546; Lyme disease)	48	34,38	22,52	34,00	3	77	1	54,00	0,00	54,00	54	54
	TOTALE		89	44,79	22,19	51,00	3	84	2	66,50	12,50	66,50	54	79
RB - TUMORI														
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; Nephroblastoma)	66	13,06	5,90	12,00	2	34	3	4,67	0,47	5,00	4	5
	RB0020	RETINOBLASTOMA (ORPHA790; Retinoblastoma)	34	14,03	12,37	11,50	0	54	2	3,00	1,00	3,00	2	4
	RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	2	64,50	11,50	64,50	53	76	0	-	-	-	-	-
	RB0040	GARDNER MALATTIA DI (ORPHA79665; Gardner syndrome)	8	34,25	17,38	34,50	10	64	0	-	-	-	-	-
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	397	46,65	17,01	48,00	6	88	13	55,77	15,59	54,00	19	75
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	48	51,38	11,94	49,00	22	76	3	36,00	5,72	36,00	29	43
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1507	29,86	18,34	27,00	0	84	35	42,74	19,00	44,00	6	79

Tabella 4.7 (2/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	644	24,25	18,28	17,00	2	84	9	26,22	11,78	26,00	6	46
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	7	53,71	13,48	56,00	35	75	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		2062	32,85	19,50	32,00	0	88	56	41,95	21,43	44,00	2	79
RC - MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari														
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH (ORPHA199296; ORPHA199299; Congenital isolated ACTH deficiency; Late-onset isolated ACTH deficiency)	94	28,28	19,99	23,00	0	76	2	44,00	28,00	44,00	16	72
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	243	34,38	14,68	32,00	2	74	1	16,00	0,00	16,00	16	16
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	26	29,58	14,27	31,50	5	69	1	90,00	0,00	90,00	90	90
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ORPHA95708; Precocious puberty)	1587	13,92	3,93	14,00	3	46	4	27,25	29,90	10,50	9	79
	RC0050	LEPRECAUNISMO (ORPHA508; Leprechaunism)	2	35,50	14,50	35,50	21	50	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RC0060	WERNER SINDROME DI (ORPHA902; Werner syndrome)	8	58,25	13,31	60,50	35	75	1	33,00	0,00	33,00	33	33
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	5	28,00	18,31	31,00	7	51	0	-	-	-	-	-
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	7	39,00	23,65	37,00	5	68	0	-	-	-	-	-
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	7	55,43	8,07	57,00	42	64	0	-	-	-	-	-
	RC0100	FARBER MALATTIA DI (ORPHA333; Farber lipogranulomatosis)	7	61,00	10,43	65,00	47	76	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA (ORPHA91138; Mixed cryoglobulinemia)	505	67,34	11,80	69,00	25	93	162	72,96	8,78	73,00	47	94

Tabella 4.7 (3/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	6	55,33	9,94	55,50	37	70	0	-	-	-	-	-
	RC0130	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA (ORPHA1195; Atransferrinemia)	1	21,00	0,00	21,00	21	21	1	64,00	0,00	64,00	64	64
	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	1	46,00	0,00	46,00	46	46	0	-	-	-	-	-
	RC0150	WILSON MALATTIA DI (ORPHA905; Wilson disease)	120	34,73	15,83	33,50	5	67	5	45,80	7,14	41,00	39	55
	RC0160	IPOFOSFATASIA (ORPHA436; Hypophosphatasia)	3	36,00	21,77	27,00	15	66	0	-	-	-	-	-
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	63	32,59	21,67	31,00	1	74	2	74,00	8,00	74,00	66	82
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	10	28,00	18,21	26,00	1	63	0	-	-	-	-	-
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	134	45,24	21,90	46,00	3	89	3	72,00	13,59	79,00	53	84
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	169	45,49	19,96	49,00	1	86	26	64,62	13,29	68,00	18	85
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; Behcet disease)	730	44,20	13,13	44,00	8	83	23	56,04	12,44	59,00	33	79
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	357	45,10	18,27	48,00	1	82	10	54,00	17,44	59,00	16	78
		BARTTER SINDROME DI (ORPHA112; Bartter syndrome)	20	23,95	16,90	20,00	5	70	0	-	-	-	-	-
		CONN SINDROME DI (ORPHA85142; Aldosterone-producing adenoma)	11	59,91	9,33	60,00	45	80	0	-	-	-	-	-
		GITELMAN SINDROME DI (ORPHA358; Gitelman syndrome)	77	35,55	16,08	34,00	8	82	1	16,00	0,00	16,00	16	16
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	9	61,00	12,91	70,00	36	75	2	60,50	2,50	60,50	58	63

Tabella 4.7 (4/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	545	24,41	15,23	22,00	0	80	3	43,00	28,39	60,00	3	66
		11-BETA-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90795; Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	1	21,00	0,00	21,00	21	21	0	-	-	-	-	-
		18-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoadosteronism type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		20,22-DESMOLASI DEFICIT DI	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		21-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	175	17,10	10,14	15,00	2	55	1	3,00	0,00	3,00	3	3
		3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	6	17,67	11,80	18,00	2	39	0	-	-	-	-	-
		CITOCROMO P450 OSSIDOREDUTTASI DEFICIT DI (ORPHA95699; Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		STAR DEFICIT DI (ORPHA325524; Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	270	47,41	15,00	48,00	11	88	2	79,50	0,50	79,50	79	80
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	5	36,00	18,30	28,00	18	67	0	-	-	-	-	-
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	19	48,63	14,17	46,00	14	76	0	-	-	-	-	-
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	70	46,07	14,88	47,00	13	77	0	-	-	-	-	-
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	1133	22,46	18,66	16,00	0	81	21	21,14	23,73	7,00	0	81
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	32	23,41	19,22	17,00	1	77	2	2,50	1,50	2,50	1	4

Tabella 4.7 (5/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		ACIDURIA GLUTARICA (ORPHA25; ORPHA26791; ORPHA35706; Glutaric aciduria type 1; Glutaric aciduria type 2; Glutaric aciduria type 3)	3	18,33	16,05	8,00	6	41	0	-	-	-	-	-
		ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA (ORPHA356978; ORPHA79315; ORPHA20; ORPHA79314; ORPHA19; ORPHA356978; D,L-2-hydroxyglutaric aciduria; D-2-hydroxyglutaric aciduria; Hydroxymethylglutaric aciduria; L-2-hydroxyglutaric aciduria; 2-hydroxyglutaric aciduria; Combined D-2-hydroxyglutaric aciduria and L-2-hydroxyglutaric aciduria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ALANINEMIA (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ALBINISMO (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	57	13,61	13,40	9,00	2	54	0	-	-	-	-	-
		ALCAPTONURIA (ORPHA56; Alkaptonuria)	11	50,64	13,87	55,00	25	69	0	-	-	-	-	-
		BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI (ORPHA134; Ketoacidosis due to betaketothiolase deficiency)	2	7,50	0,50	7,50	7	8	0	-	-	-	-	-
		BIOTINIDASI DEFICIT DI (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	2	4,50	2,50	4,50	2	7	0	-	-	-	-	-
		CISTINOSI (ORPHA213; Cystinosis)	2	21,00	11,00	21,00	10	32	0	-	-	-	-	-
		CISTINURIA (ORPHA214; Cystinuria)	69	42,12	16,10	41,00	6	74	0	-	-	-	-	-
		FANCONI SINDROME RENALE (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	1	32,00	0,00	32,00	32	32	0	-	-	-	-	-
		HARTNUP MALATTIA DI (ORPHA2116; Hartnup Syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IMINOACIDEMIA (ORPHA42062; Iminoglycinuria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (6/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		IPERFENILANINEMIA (ORPHA716; Phenylketonuria)	595	15,12	11,76	12,00	0	59	0	-	-	-	-	-
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	5	6,40	7,36	3,00	1	21	1	18,00	0,00	18,00	18	18
		IPERISTIDINEMIA (ORPHA2157; Histidinemia)	1	20,00	0,00	20,00	20	20	0	-	-	-	-	-
		IPERLISINEMIA (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IPERORNITINEMIA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IPERPROLINEMIA (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	3	15,00	4,24	18,00	9	18	0	-	-	-	-	-
		IPERVALINEMIA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		LOWE SINDROME DI (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	5	9,80	4,12	10,00	4	16	0	-	-	-	-	-
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO (ORPHA268145; Classic maple syrup urine disease)	11	15,55	10,01	12,00	1	30	0	-	-	-	-	-
		METILMALONICO ACIDEMIA (ORPHA308425; ORPHA280183; Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency; Methylmalonic acidemia, TCb1R type)	10	14,60	7,10	10,50	9	30	1	7,00	0,00	7,00	7	7
		METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA (ORPHA26; Methylmalonic acidemia - homocystinuria)	12	8,58	8,29	5,00	1	32	0	-	-	-	-	-
		OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA79242; Holocarboxylase synthetase deficiency)	2	23,00	4,00	23,00	19	27	0	-	-	-	-	-
		OMOCISTINURIA (ORPHA394; Classical homocystinuria)	15	34,27	15,19	36,00	4	59	0	-	-	-	-	-
		ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	20,50	3,50	20,50	17	24	0	-	-	-	-	-
		PROLIDASI DEFICIT DI (ORPHA742; Prolidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (7/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		PROPIONICO ACIDEMIA (ORPHA35; Propionic Acidemia)	4	9,00	4,30	9,00	3	15	0	-	-	-	-	-
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	40,00	16,00	40,00	24	56	0	-	-	-	-	-
		SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria)	2	22,00	17,00	22,00	5	39	0	-	-	-	-	-
		TIROSINEMIA (ORPHA882; ORPHA28378; ORPHA69723; Tyrosinemia type 1; Tyrosinemia type 2; Tyrosinemia type 3)	11	18,18	16,93	10,00	1	44	0	-	-	-	-	-
	RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	50	23,08	19,45	18,50	0	86	3	11,33	9,53	9,00	1	24
		ARGINASI (ARG) DEFICIT DI (ORPHA90; Argininemia)	4	9,50	4,97	9,00	3	17	0	-	-	-	-	-
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	9	12,22	5,83	11,00	4	24	0	-	-	-	-	-
		ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI (ORPHA247525; Citrullinemia type 1)	10	16,40	15,59	9,00	0	44	0	-	-	-	-	-
		CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI (ORPHA147; Carbamoylphosphate synthetase deficiency)	1	3,00	0,00	3,00	3	3	0	-	-	-	-	-
		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	12,50	6,50	12,50	6	19	0	-	-	-	-	-
		N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthetase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	18	37,78	21,04	33,50	3	86	2	16,50	7,50	16,50	9	24
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	274	26,12	19,61	21,50	1	80	8	33,75	32,75	22,50	0	77
		ASPARTILGLUCOSAMINURIA (ORPHA93; Aspartylglycosaminuria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	5	9,80	10,85	7,00	1	31	1	0,00	0,00	0,00	0	0
		FRUTTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	3	22,33	7,32	27,00	12	28	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (8/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		FUCOSIDOSI (ORPHA349; Fucosidosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GALATTOSEMIA (ORPHA352; Galactosemia)	17	22,12	14,32	23,00	2	51	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	9	12,00	4,99	10,00	7	23	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	39	20,62	14,84	15,00	1	56	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	32	49,00	18,97	52,00	3	80	1	1,00	0,00	1,00	1	1
		GLICOGENOSI TIPO 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	8	18,38	13,72	15,00	2	42	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	12	35,17	14,80	30,50	15	64	1	77,00	0,00	77,00	77	77
		GLICOGENOSI TIPO 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	1	19,00	0,00	19,00	19	19	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 7 (ORPHA371; Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 10 (ORPHA97234; Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	3	16,00	4,97	13,00	12	23	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (9/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		GLICOGENOSI TIPO 12 (ORPHA57; Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 13 (ORPHA99849; Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GLUT1 DEFICIT DI (ORPHA71277; Encephalopathy due to GLUT1 deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	20	17,65	12,10	13,50	2	48	0	-	-	-	-	-
		IPERINSULINISMO CONGENITO (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	15	8,87	5,28	8,00	1	19	0	-	-	-	-	-
		IPEROSSALURIA PRIMARIA (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO (ORPHA35710; Glucose-galactose malabsorption)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI (ORPHA397937; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy; Adult polyglucosan body disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		MANNOSIDOSI (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	4	40,50	8,14	40,50	31	50	0	-	-	-	-	-
		SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ECCETTO: IPERCOLESTEROLEMIA	167	37,79	21,04	41,00	0	81	7	23,00	30,96	2,00	0	84
		ABETALIPOPROTEINEMIA (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	5	25,60	19,62	26,00	4	57	0	-	-	-	-	-
		BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	15	13,53	11,42	11,00	0	44	1	0,00	0,00	0,00	0	0

Tabella 4.7 (10/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA156; ORPHA228302; ORPHA228305; ORPHA2283; Hepatic carnitine palmitoyl transferase 1 deficiency; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, adult- onset form; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, hepatocardiomyocardial form; Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, lethal systemic form)	9	17,22	12,50	12,00	2	43	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	2	6,50	5,50	6,50	1	12	0	-	-	-	-	-
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	4	37,50	16,52	38,00	14	60	0	-	-	-	-	-
		DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	25,00	0,00	25,00	25	25	0	-	-	-	-	-
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	45,00	5,00	45,00	40	50	0	-	-	-	-	-
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	2	27,00	10,00	27,00	17	37	0	-	-	-	-	-
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE (ORPHA413; Hyperlipoproteinemia type 4)	20	39,95	14,12	45,50	2	58	0	-	-	-	-	-
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	60,25	11,39	59,50	45	77	0	-	-	-	-	-
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA426; Familial hypobetalipoproteinemia)	9	40,44	13,40	44,00	23	58	0	-	-	-	-	-
		LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA650; LCAT deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		TANGIER MALATTIA DI (ORPHA31150; Tangier disease)	5	39,40	15,86	36,00	15	60	0	-	-	-	-	-
		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	162	39,91	19,14	39,00	2	82	15	40,07	30,28	58,00	1	77
		CHANARIN-DORFMAN MALATTIA DI (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (11/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	4	33,00	17,22	31,00	14	56	0	-	-	-	-	-
		FABRY MALATTIA DI (ORPHA324; Fabry Disease)	62	40,19	18,18	41,50	6	80	2	63,50	5,50	63,50	58	69
		GAUCHER MALATTIA DI (ORPHA355; Gaucher Disease)	31	37,90	17,42	36,00	3	73	3	23,00	27,65	6,00	1	62
		NIEMANN-PICK MALATTIA DI (ORPHA77292; ORPHA77293; ORPHA646; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann- Pick disease type A; Niemann-Pick disease type B; Niemann-Pick disease type C; Niemann-Pick disease type C, adult neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, classic form; Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset; Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset; Niemann- Pick disease type C, severe perinatal form; Niemann- Pick disease type D; Niemann-Pick disease type E)	10	22,10	10,55	22,50	2	35	0	-	-	-	-	-
		SCHINDLER MALATTIA DI (ORPHA3137; Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		WOLMAN MALATTIA DI (ORPHA75233; Wolman Disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG090	MUCOLIPIDOSI	9	26,44	22,07	20,00	6	84	3	7,67	3,86	6,00	4	13
		GALATTOSIALIDOSI (ORPHA351; Galactosialidosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		MUCOLIPIDOSI TIPO 2 (ORPHA576; Mucopolipidosis type 2)	1	20,00	0,00	20,00	20	20	1	4,00	0,00	4,00	4	4
		MUCOLIPIDOSI TIPO 3 (ORPHA577; Mucopolipidosis type 3)	1	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-
		MUCOLIPIDOSI TIPO 4 (ORPHA578; Mucopolipidosis type 4)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (12/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		SIALIDOSI (ORPHA309294; Sialidosis)	1	13,00	0,00	13,00	13	13	0	-	-	-	-	-
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	2471	57,02	13,87	58,00	5	93	117	69,13	9,84	69,00	36	93
		ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	55,00	0,00	55,00	55	55	0	-	-	-	-	-
		DMT1 deficit di (ORPHA83642; Microcytic anemia with liver iron overload)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		EMOCROMATOSI EREDITARIA	208	58,61	13,78	60,00	13	93	6	70,50	10,37	70,50	57	90
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	11	49,18	15,41	52,00	23	72	1	57,00	0,00	57,00	57	57
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1 (ORPHA139498; Hemochromatosis type 1)	97	50,21	15,81	50,00	15	84	0	-	-	-	-	-
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2B (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	1	67,00	0,00	67,00	67	67	0	-	-	-	-	-
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	6	55,67	14,48	58,00	26	71	0	-	-	-	-	-
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	3	49,33	5,44	46,00	45	57	0	-	-	-	-	-
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia with congenital cataracts)	11	51,73	9,15	49,00	38	74	0	-	-	-	-	-
	RCG110	PORFIRIE	220	50,33	19,26	51,00	8	90	20	64,65	13,74	69,00	21	79
		COPROPORFIRIA EREDITARIA (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrria)	5	39,60	13,63	39,00	22	59	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	18	40,78	14,88	41,50	11	66	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA CUTANEA TARDA (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	41	68,22	12,98	73,00	36	90	11	68,00	6,80	68,00	58	79

Tabella 4.7 (13/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		PORFIRIA DA DEFICIT DI ALAD (ORPHA1578; Dehydratase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	31,00	0,00	31,00	31	31	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	1	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA ERITROPOIETICA EPATICA (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA VARIEGATA (ORPHA79473; Porphyria variegata)	7	50,00	8,33	52,00	35	64	0	-	-	-	-	-
		PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (ORPHA79278; Erythropoietic protoporphyria)	30	28,60	12,03	28,50	11	50	0	-	-	-	-	-
	RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	17	28,59	21,12	22,00	0	72	0	-	-	-	-	-
		ADENILSUCCINASI DEFICIT DI (ORPHA46; Adenylosuccinate lyase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ADENINA-FOSFORIBOSIL-TRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA976; Adenine phosphoribosyltransferase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA1675; Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		LESCH-NYHAN MALATTIA DI (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	17,50	12,54	15,50	2	37	0	-	-	-	-	-
		OROTICOACIDURIA (ORPHA30; Hereditary orotic aciduria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		XANTINURIA (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	22,00	0,00	22,00	22	22	0	-	-	-	-	-
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI (ORPHA69; Amyloidosis)	593	57,50	17,15	61,00	3	89	211	68,52	10,67	70,00	27	90
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	44	17,68	11,44	15,00	2	55	10	18,20	6,76	20,00	2	26
		MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (14/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	6	19,00	13,89	12,00	7	41	2	18,50	2,50	18,50	16	21
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	13	19,38	8,44	17,00	3	36	2	15,00	4,00	15,00	11	19
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	7	16,86	7,79	13,00	8	27	1	21,00	0,00	21,00	21	21
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	9	12,89	11,09	9,00	2	41	1	26,00	0,00	26,00	26	26
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	2	10,00	2,00	10,00	8	12	0	-	-	-	-	-
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	0	-	-	-	-	-	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 9 (ORPHA67041; Hyaluronidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG150	ISTIOTIOSI CRONICHE	216	35,40	19,11	35,00	1	88	13	65,92	16,18	68,00	29	89
		ISTIOTIOSI A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	66	40,89	17,22	40,00	9	88	3	82,67	4,50	80,00	79	89
		ISTIOTIOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA157987; Non-Langerhans cell histiocytosis)	6	52,33	17,89	52,00	20	74	1	56,00	0,00	56,00	56	56
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	853	37,96	21,49	39,00	0	90	76	45,80	27,84	55,50	0	87
		AGAMMAGLOBULINEMIA (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	29	22,90	10,88	22,00	4	48	0	-	-	-	-	-
		CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	5,00	0,00	5,00	5	5	0	-	-	-	-	-
		DIFETTO IDIOPATICO DI CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DIGEORGE SINDROME DI (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	57	10,63	9,81	7,00	1	48	3	1,00	0,00	1,00	1	1
		DUNCAN SINDROME DI (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (15/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		GRISCELLI SINDROME DI (ORPHA381; Griscelli disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	4	43,50	25,34	51,00	2	70	1	3,00	0,00	3,00	3	3
		IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	107	43,78	16,79	43,00	8	76	6	58,17	17,57	64,00	20	73
		IMMUNODEFICIENZA DA DIFETTO CONGENITO DI FATTORI DEL COMPLEMENTO (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	3	13,00	4,32	15,00	7	17	0	-	-	-	-	-
		IPER-IGE SINDROME (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	7	30,43	10,01	31,00	13	45	0	-	-	-	-	-
		NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
		NEZELOF SINDROME DI (ORPHA83471; Thymic aplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		NIJMEGEN SINDROME (ORPHA647; Nijmegen breakage syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		WHIM SINDROME (ORPHA51636; WHIM syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	0	-	-	-	-	-	2	38,00	11,00	38,00	27	49
	TOTALE		11109	39,52	22,74	41,00	0	93	752	61,84	21,48	68,00	0	94
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI														
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	207	22,05	17,65	15,00	3	75	6	70,17	12,16	73,50	53	86
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	56	51,71	14,99	51,00	18	80	13	71,23	10,56	76,00	48	83
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	108	39,16	21,68	33,50	8	85	6	69,33	10,29	70,00	49	83

Tabella 4.7 (16/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	39	33,33	20,46	37,00	4	76	2	56,50	23,50	56,50	33	80
P	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	278	49,76	14,10	49,00	1	84	13	56,77	24,66	65,00	10	87
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI (ORPHA167; Chediak-Higashi syndrome)	2	48,50	5,50	48,50	43	54	0	-	-	-	-	-
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE	2636	34,51	18,79	36,00	0	91	77	54,13	20,38	55,00	8	85
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI (ORPHA232; Sickle cell anemia)	216	22,50	15,98	16,00	2	71	1	55,00	0,00	55,00	55	55
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	23	45,57	14,22	42,00	13	76	1	23,00	0,00	23,00	23	23
		ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	3	55,00	14,76	57,00	36	72	0	-	-	-	-	-
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	9	19,67	7,36	19,00	9	36	1	25,00	0,00	25,00	25	25
		FANCONI ANEMIA DI (ORPHA84; Fanconi Anemia)	1	28,00	0,00	28,00	28	28	0	-	-	-	-	-
		GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA362; Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency)	130	38,68	17,98	39,00	2	87	0	-	-	-	-	-
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI (ORPHA35120; Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	12	42,42	18,85	42,00	15	70	0	-	-	-	-	-
		SFEROCITOSI EREDITARIA (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	123	35,54	18,73	34,00	6	84	2	73,00	2,00	73,00	71	75
		TALASSEMIE	478	36,13	13,44	38,00	1	76	16	50,50	11,49	49,50	34	80
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	4118	44,73	18,86	44,00	0	99	149	71,15	13,38	75,00	32	96

Tabella 4.7 (17/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		AFIBRINOGENEMIA (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	4	29,75	11,58	31,50	12	44	0	-	-	-	-	-
		ANTIPLASMINA DEFICIT DI (ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ANTITROMBINA DEFICIT DI (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	59	43,39	19,58	41,00	8	95	0	-	-	-	-	-
		DISFIBRINOGENEMIA (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	24	42,63	17,95	43,00	13	80	0	-	-	-	-	-
		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI (ORPHA217454; Rare hereditary thrombophilia)	444	51,22	16,32	50,00	8	92	20	76,80	9,10	79,00	44	88
		EMOFILIA A (ORPHA98878; Hemophilia A)	624	37,67	19,40	38,00	1	99	20	65,90	14,33	70,00	36	86
		EMOFILIA B (ORPHA98879; Hemophilia B)	118	36,06	20,13	38,00	2	91	3	68,33	16,86	59,00	54	92
		FATTORE II DEFICIT DI (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		FATTORE V DEFICIT DI (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	22	31,05	19,20	28,50	5	69	1	66,00	0,00	66,00	66	66
		FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	51,00	0,00	51,00	51	51	0	-	-	-	-	-
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	71	45,07	17,45	45,00	13	84	2	62,50	15,50	62,50	47	78
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	39	43,87	15,22	41,00	21	81	0	-	-	-	-	-
		FATTORE VII DEFICIT DI (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	90	35,18	20,83	33,00	4	85	4	82,00	4,12	80,00	79	89
		FATTORE X DEFICIT DI (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	8	14,75	3,60	15,50	7	19	0	-	-	-	-	-
		FATTORE XI DEFICIT DI (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	54	40,20	18,28	39,00	11	75	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (18/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		FATTORE XII DEFICIT DI (ORPHA330; Congenital factor XII deficiency)	4	29,50	12,89	32,00	11	43	0	-	-	-	-	-
		FATTORE XIII DEFICIT DI (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	3	34,67	11,67	38,00	19	47	0	-	-	-	-	-
		FATTORI VITAMINA K DIPENDENTI DEFICIT MULTIPLIO DI (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IPOFIBRINOGENEMIA (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PLASMINOGENO DEFICIT DI (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	71,00	0,00	71,00	71	71	0	-	-	-	-	-
		PROTEINA C DEFICIT DI (ORPHA745; Hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	205	47,69	17,10	47,00	13	86	4	75,50	3,20	76,00	71	79
		PROTEINA S DEFICIT DI (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	278	45,78	15,67	45,00	11	83	7	79,14	8,90	79,00	68	94
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	13	45,77	14,36	43,00	23	82	0	-	-	-	-	-
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI (ORPHA903; Von Willebrand disease)	476	43,87	20,33	43,00	1	88	10	76,60	10,65	79,00	57	90
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	74	41,42	21,03	39,50	4	83	0	-	-	-	-	-
		BERNARD-SOULIER SINDROME DI (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	37,00	0,00	37,00	37	37	0	-	-	-	-	-
		PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	11	40,09	19,67	36,00	9	70	0	-	-	-	-	-
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	3	24,67	25,04	9	5	60	0,00	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (19/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (ORPHA268322; ORPHA851; ORPHA67044; ORPHA852; ORPHA140957; ORPHA168629; ORPHA3319; ORPHA220448; ORPHA370127; Hereditary thrombocytopenia with normal platelets; Paris- Trousseau thrombocytopenia; Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia; X-linked thrombocytopenia with normal platelets; Autosomal dominant macrothrombocytopenia; Autosomal thrombocytopenia with normal platelets; Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia; Macrothrombocytopenia with mitral valve insufficiency; Medich giant platelet syndrome)	128	39,93	20,73	38	1	89	3,00	57,67	26,39	70	21	82
	TOTALE		7646	40,58	19,66	41,00	0	99	269	65,27	18,23	70,00	8	96
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO														
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI (ORPHA726; Alpers syndrome)	4	43,00	27,00	45,00	8	74	1	18,00	0,00	18,00	18	18
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	80	51,69	17,82	52,00	16	86	11	60,82	12,40	64,00	42	78
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI (ORPHA506; Leigh syndrome)	64	16,27	15,18	12,00	2	81	8	6,63	5,66	3,50	1	16
	RF0040	RETT SINDROME DI (ORPHA778; Rett syndrome)	100	16,16	9,85	14,50	2	42	4	25,75	23,35	13,50	10	66
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA (ORPHA101; Dentatorubral-pallidoluysian atrophy)	2	39,00	2,00	39,00	37	41	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	64	31,41	16,35	31,00	6	75	6	36,17	26,29	34,00	1	69
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	8	42,25	15,18	50,50	21	58	0	-	-	-	-	-
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON (ORPHA399; Huntington disease)	418	56,50	13,92	56,00	8	93	121	60,78	13,62	62,00	19	87
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	545	57,14	14,93	58,00	8	89	15	69,07	13,67	69,00	36	97

Tabella 4.7 (20/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	862	65,73	11,09	67,00	29	92	1535	68,39	10,22	70,00	33	93
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	59	63,81	10,65	65,00	31	84	15	67,27	10,74	68,00	44	86
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	20	35,45	20,03	37,50	3	71	5	21,20	15,70	10,00	7	45
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	81	25,14	14,81	21,00	1	55	7	20,86	8,63	20,00	6	34
	RF0140	WEST SINDROME DI (ORPHA3451; West syndrome)	69	9,07	11,89	6,00	0	76	0	-	-	-	-	-
	RF0150	NARCOLESSIA (ORPHA2073; Narcolepsy-cataplexy)	160	40,45	18,00	39,00	7	80	4	67,25	4,44	68,50	60	72
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	7	38,57	11,45	44,00	15	48	0	-	-	-	-	-
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	116	72,96	7,82	73,00	49	93	83	76,30	6,87	77,00	59	89
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	663	61,15	15,75	64,00	7	93	53	71,11	11,70	72,00	42	91
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	11	63,82	9,53	62,00	48	82	5	63,40	9,39	67,00	49	73
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS (ORPHA891 ORPHA190; Familial exudative vitreoretinopathy Coats disease)	49	29,41	17,35	24,00	2	61	0	-	-	-	-	-
	RF0210	EALLES MALATTIA DI (ORPHA40923; Eales disease)	4	53,25	23,91	53,00	27	80	1	72,00	0,00	72,00	72	72
	RF0220	BEHR SINDROME DI (ORPHA1239; Behr syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	29	44,93	9,31	44,00	28	65	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (21/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	25,50	18,77	26,50	3	46	0	-	-	-	-	-
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI (ORPHA75382; Oguchi disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0270	COGAN SINDROME DI (ORPHA1467; Cogan syndrome)	36	44,83	16,50	46,00	12	76	2	52,50	4,50	52,50	48	57
	RF0280	CHERATOCONO (ORPHA156071; Keratoconus)	3702	39,72	13,02	39,00	10	90	12	56,33	13,75	54,50	29	80
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	32,00	24,00	32,00	8	56	0	-	-	-	-	-
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	115	37,61	17,02	38,00	9	83	0	-	-	-	-	-
	RFG010	LEUCODISTROFIE	80	32,15	19,24	34,00	2	72	13	16,77	19,60	8,00	2	70
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	6	14,83	5,40	14,50	6	24	0	-	-	-	-	-
		ALEXANDER MALATTIA DI (ORPHA58; Alexander disease)	6	35,67	22,74	34,50	7	67	0	-	-	-	-	-
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION) (ORPHA135; CACH syndrome)	8	20,88	13,11	16,50	3	39	0	-	-	-	-	-
		CANAVAN MALATTIA DI (ORPHA141; Canavan disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IPOMIELINIZZAZIONE E CATARATTA CONGENITA (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination - congenital cataract)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		KRABBE MALATTIA DI (ORPHA487; Krabbe disease)	2	33,50	13,50	33,50	20	47	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (22/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	57,00	0,00	57,00	57	57	0	-	-	-	-	-
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	3	37,00	18,18	41,00	13	57	0	-	-	-	-	-
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 4 (HLD4) (ORPHA280288; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7) (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	5	31,40	12,99	34,00	15	48	0	-	-	-	-	-
		LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	6	45,83	20,42	57,00	10	63	0	-	-	-	-	-
		MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY) (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	5	21,20	18,32	21,00	2	54	1	16	0	16	16	16
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	4	37,50	11,46	32,50	28	57	1	31	0	31	31	31
	RFG030	GANGLIOSIDOSI	3	16,67	12,26	8,00	8	34	7	3,00	1,60	3,00	1	6
		GANGLIOSIDOSI-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	1	8,00	0,00	8,00	8	8	1	1	0	1	1	1
		GANGLIOSIDOSI-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	0	-	-	-	-	-	1	3	0	3	3	3
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	701	48,43	17,22	50,00	4	86	50	55,22	17,63	61,00	1	87
		ATASSIA CONGENITA	2	44,00	9,00	44,00	35	53	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (23/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		ATASSIA DI FRIEDREICH (ORPHA95; Friedreich ataxia)	85	39,87	14,08	39,00	10	75	6	43,83	16,05	36,00	26	67
		ATASSIA EPISODICA (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	16	41,94	15,37	42,00	19	73	0	-	-	-	-	-
		ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	5	37,80	9,15	38,00	23	51	0	-	-	-	-	-
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	110	52,77	13,30	52,00	22	85	12	50,92	21,14	53,50	1	87
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	24	61,38	11,35	61,50	34	82	2	44,00	20,00	44,00	24	64
		ATASSIA-TELEANGECTASIA (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	5	12,40	2,33	14,00	8	14	0	-	-	-	-	-
		ATROFIA MULTISISTEMICA (ORPHA102; Multiple system atrophy)	17	64,12	5,16	65,00	56	75	3	67,67	4,71	71,00	61	71
		ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	0	-	-	-	-	-	1	74,00	0,00	74,00	74	74
		BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI (ORPHA1180; Ataxia - hypogonadism - choroidal dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	35,60	12,18	40,00	21	52	0	-	-	-	-	-
		HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	41,00	0,00	41,00	41	41	0	-	-	-	-	-
		KARAK SINDROME DI (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
		NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (24/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	131	47,35	18,48	49,00	6	86	0	-	-	-	-	-
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA (ORPHA1168; ORPHA64753; Ataxia - oculomotor apraxia type 1; Ataxia - oculomotor apraxia type 2)	3	32,33	8,18	33,00	22	42	0	-	-	-	-	-
		SINDROME HARP (ORPHA157855; HARP syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	1	81,00	0,00	81,00	81	81	0	-	-	-	-	-
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	169	33,04	24,79	30,00	1	87	51	14,22	26,58	0,00	0	77
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	1	24,00	0,00	24,00	24	24	0	-	-	-	-	-
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	0	-	-	-	-	-	1	6,00	0,00	6,00	6	6
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED (ORPHA1145; X-linked distal arthrogryposis multiplex congenita)	1	10,00	0,00	10,00	10	10	0	-	-	-	-	-
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE (ORPHA85146; Scapulo-peroneal amyotrophy)	1	87,00	0,00	87,00	87	87	0	-	-	-	-	-
		BROWN-VIALETTO-VAN LAERE SINDROME DI (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1 (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		KENNEDY MALATTIA DI (ORPHA481; Kennedy disease)	15	62,53	12,75	63,00	44	83	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (25/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA (ORPHA56965; Progressive bulbar paralysis of childhood)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	3	3,00	2,16	2,00	1	6	3	0,00	0,00	0,00	0	0
		SMA TIPO 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	10	11,80	12,79	4,50	1	35	0	-	-	-	-	-
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	12	14,08	14,91	9,50	3	61	0	-	-	-	-	-
		SMA TIPO 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	4	49,50	7,02	47,50	42	61	0	-	-	-	-	-
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	798	44,91	18,25	46,00	5	87	21	58,38	23,92	62,00	1	95
		AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease)	164	38,22	20,29	39,50	5	80	2	74,50	1,50	74,50	73	76
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA (ORPHA139557; ORPHA314485; ORPHA53739; ORPHA139518; ORPHA139525; ORPHA139547; ORPHA139536; ORPHA100998; ORPHA98920; ORPHA139589; ORPHA357043; ORPHA139552; X-linked distal hereditary motor neuropathy; Young adult-onset distal hereditary motor neuropathy; Distal hereditary motor neuropathy; Distal hereditary motor neuropathy type 1; Distal hereditary motor neuropathy type 2; Distal hereditary motor neuropathy type 3 and type 4; Distal hereditary motor neuropathy type 5; Distal hereditary motor neuropathy type 5B; Distal hereditary motor neuropathy type 6; Distal hereditary motor neuropathy type 7; Distal hereditary motor neuropathy with upper motor neuron signs; Distal hereditary motor neuropathy, Jerash type)	4	29,50	10,59	30,50	17	40	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (26/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	1	81,00	0,00	81,00	81	81	0	-	-	-	-	-
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	2	64,50	5,50	64,50	59	70	0	-	-	-	-	-
		NEUROPATIA TOMACULARE (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	33	39,09	17,08	42,00	14	68	0	-	-	-	-	-
		REFSUM MALATTIA DI (ORPHA773; Refsum disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ROUSSY-LEVY SINDROME DI (ORPHA3115; Roussy-Lévy syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	147	39,95	21,24	42,00	2	88	7	29,71	33,79	4,00	0	86
		MIOPATIA CENTRAL CORE (ORPHA597; Central core disease)	10	38,00	16,01	38,00	14	61	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	4	32,75	12,07	33,00	18	47	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	6	14,33	7,87	12,50	5	27	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE) (ORPHA98909; Desminopathy)	3	46,67	6,24	45,00	40	55	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA MIOTUBULARE (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	1	13,00	0,00	13,00	13	13	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA NEMALINICA (ORPHA607; Nemaline myopathy)	1	7,00	0,00	7,00	7	7	0	-	-	-	-	-
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA (ORPHA590; Congenital myasthenic syndromes)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	711	34,67	20,29	33,00	1	89	26	43,96	21,41	45,50	4	80

Tabella 4.7 (27/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	12	9,83	6,18	8,00	1	22	1	16,00	0,00	16,00	16	16
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	24	41,25	17,27	44,00	14	75	2	60,50	15,50	60,50	45	76
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	59	24,27	15,82	20,00	4	60	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	46	14,24	8,61	11,00	4	40	1	17,00	0,00	17,00	17	17
		DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE (ORPHA399096; ORPHA45448; Miyoshi muscular dystrophy type 3; Miyoshi myopathy)	1	19,00	0,00	19,00	19	19	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	47	43,62	17,56	41,00	10	78	1	77,00	0,00	77,00	77	77
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	2	66,50	8,50	66,50	58	75	0	-	-	-	-	-
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	542	44,08	15,98	45,00	1	86	35	57,89	14,35	62,00	2	80
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	120	40,97	15,31	43,00	5	83	7	49,43	20,98	58,00	2	69
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	16	53,25	16,26	54,00	26	77	1	77,00	0,00	77,00	77	77
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	10	33,70	16,45	32,00	11	65	1	39,00	0,00	39,00	39	39
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	8	25,25	23,20	13,50	6	68	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (28/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	8	34,75	14,54	32,50	8	57	0	-	-	-	-	-
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	49	37,35	16,20	37,00	2	64	2	60,50	13,50	60,50	47	74
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	890	47,18	17,83	48,00	5	99	13	66,23	11,00	69,00	46	81
		AMAUOSI CONGENITA DI LEBER (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	4	21,00	17,07	14,00	6	50	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA DEI CONI (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	9	38,56	21,17	40,00	12	82	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	33,00	13,00	33,00	20	46	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	7	55,29	18,66	53,00	24	81	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA VITREO-RETINICA (ORPHA98670; Vitreoretinal degeneration)	2	17,00	1,00	17,00	16	18	0	-	-	-	-	-
		RETINITE PIGMENTOSA (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	318	50,24	16,94	50,00	10	86	7	70,43	10,99	74,00	46	81
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	32,00	5,00	32,00	27	37	0	-	-	-	-	-
		RETINOSCHISI (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked juvenile retinoschisis; Retinoschisis with early nyctalopia)	4	17,50	12,99	10,00	10	40	0	-	-	-	-	-
		STARGARDT MALATTIA DI (ORPHA827; Stargardt disease)	37	48,03	17,86	49,00	12	73	0	-	-	-	-	-
		USHER SINDROME DI (ORPHA886; Usher syndrome)	35	46,69	15,59	47,00	16	86	0	-	-	-	-	-
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Tapetochooidal dystrophy)	8	52,50	16,11	47,50	31	81	0	-	-	-	-	-
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	40	54,83	16,56	56,50	18	87	1	92,00	0,00	92,00	92	92
		DEGENERAZIONE MARGINALE	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (29/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		DEGENERAZIONE NODULARE	1	62,00	0,00	62,00	62	62	0	-	-	-	-	-
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	165	52,42	15,94	55,00	5	81	5	58,00	8,67	60,00	44	70
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	15	49,27	17,33	55,00	15	76	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	47,50	15,50	47,50	32	63	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	2	18,00	5,00	18,00	13	23	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE (ORPHA98625; Superficial corneal dystrophy)	7	47,29	10,86	45,00	39	73	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		11581	45,60	18,90	46,00	0	99	2121	64,57	17,23	69,00	0	97
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO														
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	193	18,62	10,03	16,00	6	86	0	-	-	-	-	-
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	332	65,71	15,46	68,50	11	92	86	75,80	9,88	77,00	44	93
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	105	56,31	16,83	60,00	13	90	8	74,13	12,00	78,00	49	87
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	320	10,01	5,16	10,00	1	45	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	443	59,88	13,60	61,00	20	91	31	71,35	11,05	73,00	31	85
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	13	52,31	21,07	60,00	22	86	6	77,50	5,68	78,50	69	85
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER (ORPHA900; Wegener granulomatosis)	403	58,13	15,34	61,00	13	100	54	70,93	10,57	71,50	45	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	794	75,37	9,33	76,00	15	98	104	80,73	7,53	81,00	54	94
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	152	51,46	14,45	52,00	16	81	10	53,50	11,55	53,50	37	68

Tabella 4.7 (30/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Rendu-Osler-Weber disease)	365	51,42	17,68	51,00	9	89	34	71,56	8,12	73,00	49	86
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	38	40,47	12,95	39,50	7	71	5	64,60	16,27	73,00	43	81
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	189	50,42	14,69	51,00	18	83	8	57,63	13,08	59,50	35	79
	TOTALE		3347	54,57	23,73	61,00	1	100	347	74,27	11,95	76,00	3	94
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE														
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	390	53,38	16,94	53,00	10	90	7	73,43	14,17	80,00	52	88
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE (ORPHA2494; Menetrier disease)	11	53,36	15,19	48,00	30	78	1	91,00	0,00	91,00	91	91
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	111	33,01	20,90	31,00	1	85	2	78,50	6,50	78,50	72	85
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	80	46,03	21,96	47,00	1	93	8	54,88	33,37	74,50	1	90
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	340	49,02	16,79	49,00	5	89	22	57,68	13,89	61,00	36	85
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	4	39,00	23,59	31,00	18	76	0	-	-	-	-	-
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	19	42,11	19,87	42,00	11	73	1	36,00	0,00	36,00	36	36
	TOTALE		955	48,56	19,01	49,00	1	93	41	61,12	21,19	65,00	1	91
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO														
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	12	20,42	11,26	17,50	8	48	0	-	-	-	-	-
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	104	65,45	10,19	66,00	26	90	14	71,00	7,87	69,50	58	83

Tabella 4.7 (31/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	341	52,90	15,51	52,00	18	87	4	54,50	9,18	53,50	45	66
	TOTALE		457	54,90	16,31	56,00	8	90	18	67,33	10,68	69,00	45	83
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO														
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME (ORPHA1656; Dermatitis herpetiformis)	466	48,22	16,49	46,00	5	92	11	76,91	11,20	78,00	53	96
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	678	60,44	15,29	62,00	8	93	67	75,07	11,18	77,00	36	97
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	808	73,24	14,41	76,00	5	105	344	82,86	7,84	83,50	50	101
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	107	68,69	14,13	71,00	25	92	16	78,13	10,73	79,50	44	91
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosus)	356	57,52	15,93	60,00	6	91	8	74,13	8,75	74,50	60	87
	TOTALE		2415	62,30	17,84	65,00	5	105	446	81,22	9,18	83,00	36	101
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO														
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	322	52,71	18,54	55,00	4	85	44	66,00	11,56	66,00	32	88
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	335	59,25	15,02	62,00	14	91	36	69,00	12,24	71,00	38	91
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	753	54,75	14,79	55,00	11	92	53	67,77	13,20	70,00	33	87
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	31	58,48	16,42	60,00	16	85	1	82,00	0,00	82,00	82	82
	RM0050	FASCITE DIFFUSA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	12	64,67	23,04	70,50	16	88	1	77,00	0,00	77,00	77	77

Tabella 4.7 (32/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RM0060	POLICONDRITE (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	59	55,34	13,65	57,00	17	80	12	66,33	11,84	64,50	39	84
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	5242	51,69	14,55	51,50	4	90	142	68,58	13,21	69,00	5	93
	TOTALE		6754	52,54	14,96	53,00	4	92	289	68,07	12,83	69,00	5	93
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE														
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	666	32,24	18,57	30,00	1	82	3	52,67	7,36	52,00	44	62
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	29	15,10	11,57	11,00	0	46	1	7,00	0,00	7,00	7	7
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE (ORPHA1398; Isolated cerebellar hypoplasia/agenesis)	7	14,00	11,93	11,00	3	40	0	-	-	-	-	-
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI (ORPHA475; Joubert syndrome)	24	13,25	8,73	10,00	3	35	0	-	-	-	-	-
	RN0050	LISSENCEFALIA (ORPHA102009; Classic lissencephaly)	17	19,00	21,47	10,00	0	67	0	-	-	-	-	-
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	15	21,67	20,08	19,00	0	60	2	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	1	59,00	0,00	59,00	59	59	0	-	-	-	-	-
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	7	13,29	11,36	11,00	0	38	0	-	-	-	-	-
	RN0100	PETER ANOMALIA DI (ORPHA708; Peters anomaly)	3	5,67	1,25	6,00	4	7	0	-	-	-	-	-
	RN0110	ANIRIDIA (ORPHA250923; Isolated aniridia)	19	14,89	10,74	12,00	3	41	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (33/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (ORPHA98947; Coloboma of optic papilla)	34	11,91	10,77	8,00	0	53	0	-	-	-	-	-
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI (ORPHA35737; Morning glory syndrome)	7	15,14	15,48	8,00	5	52	0	-	-	-	-	-
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	43,67	27,76	43,00	10	78	0	-	-	-	-	-
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA (ORPHA1199; Esophageal atresia)	116	7,69	7,31	5,00	0	37	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	14	6,21	4,18	5,50	0	13	3	1,67	0,47	2,00	1	2
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (ORPHA1203; Duodenal atresia)	24	5,88	2,88	5,00	2	12	0	-	-	-	-	-
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; Anorectal malformation; Imperforate anus)	288	8,47	6,96	7,00	0	49	2	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; Hirschsprung disease)	114	11,42	11,48	8,00	0	48	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; Biliary atresia)	76	8,76	7,34	7,50	0	50	3	4,33	5,44	1,00	0	12
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI (ORPHA53035; Caroli disease)	49	52,57	15,12	52,00	17	82	4	62,00	15,54	62,50	40	83
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	96	53,02	10,17	53,00	30	78	2	56,00	8,00	56,00	48	64
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	6	30,33	17,43	29,50	9	53	0	-	-	-	-	-
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	117	47,74	13,70	48,00	12	83	0	-	-	-	-	-
	RN0260	FOCOMELIA (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	9	40,22	19,87	35,00	9	66	1	2,00	0,00	2,00	2	2

Tabella 4.7 (34/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL (ORPHA3181; Sprengel deformity)	2	9,00	5,00	9,00	4	14	0	-	-	-	-	-
	RN0280	ACRODISOSTOSI (ORPHA950; Acrodysostosis)	2	34,00	16,00	34,00	18	50	0	-	-	-	-	-
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE (ORPHA295016; Camptodactyly of fingers)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	8	12,63	5,07	11,50	6	19	0	-	-	-	-	-
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	30	38,10	22,64	40,00	1	78	0	-	-	-	-	-
	RN0320	GASTROSCHISI (ORPHA2368; Gastroschisis)	26	4,27	4,14	3,00	0	17	0	-	-	-	-	-
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	332	32,50	15,32	35,00	4	76	2	34,00	6,00	34,00	28	40
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI (ORPHA974; Adams-Oliver syndrome)	5	20,40	19,30	6,00	3	45	0	-	-	-	-	-
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	2	10,00	6,00	10,00	4	16	0	-	-	-	-	-
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	33,00	0,00	33,00	33	33	0	-	-	-	-	-
	RN0380	FILIPPI SINDROME DI (ORPHA3255; Filippi syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	2	10,00	4,00	10,00	6	14	0	-	-	-	-	-
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	4	13,50	6,02	13,50	5	22	1	1,00	0,00	1,00	1	1

Tabella 4.7 (35/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	3	13,00	2,94	12,00	10	17	0	-	-	-	-	-
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI (ORPHA2804; W Syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0430	POLAND SINDROME DI (ORPHA2911; Poland syndrome)	95	22,49	15,19	20,00	1	64	0	-	-	-	-	-
	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE (ORPHA1393; Cerebro-costomandibular syndrome)	1	10,00	0,00	10,00	10	10	0	-	-	-	-	-
	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	1	3,00	0,00	3,00	3	3	0	-	-	-	-	-
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (ORPHA669; Otopalatodigital syndrome)	3	23,67	12,12	20,00	11	40	0	-	-	-	-	-
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA (ORPHA3377; Trismus - pseudocamptodactyly)	1	50,00	0,00	50,00	50	50	0	-	-	-	-	-
	RN0490	WEAVER SINDROME DI (ORPHA3447; Weaver syndrome)	1	13,00	0,00	13,00	13	13	0	-	-	-	-	-
	RN0500	CUTIS LAXA (ORPHA209; Cutis laxa)	3	23,00	24,75	6,00	5	58	0	-	-	-	-	-
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	23	24,65	18,76	22,00	3	66	0	-	-	-	-	-
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	8	39,88	11,59	41,50	17	56	0	-	-	-	-	-
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA (ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	9	7,44	4,11	6,00	3	15	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (36/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0550	DARIER MALATTIA DI (ORPHA218; Darier disease)	105	45,37	17,19	43,00	7	83	2	72,00	6,00	72,00	66	78
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA (ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)	4	47,25	11,88	47,00	34	61	0	-	-	-	-	-
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	76	23,00	21,02	16,00	0	97	9	40,11	24,13	34,00	0	79
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratoderma)	1	49,00	0,00	49,00	49	49	0	-	-	-	-	-
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE (ORPHA317; Erythrokeratoderma variabilis)	5	26,20	16,96	16,00	9	51	0	-	-	-	-	-
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (ORPHA312; Epidermolytic ichthyosis)	12	31,67	21,88	33,00	5	77	0	-	-	-	-	-
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	6	41,33	17,16	36,50	18	67	0	-	-	-	-	-
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	35,00	0,00	35,00	35	35	0	-	-	-	-	-
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	90	46,93	14,75	45,50	13	86	4	54,00	8,34	57,00	40	62
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	4	5,50	2,06	4,50	4	9	0	-	-	-	-	-
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	16	31,63	14,76	26,50	13	60	0	-	-	-	-	-
	RN0660	DOWN SINDROME DI (ORPHA870; Down syndrome)	613	11,20	10,92	8,00	0	67	11	20,00	25,49	7,00	0	65
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (ORPHA281; Monosomy 5p)	24	14,46	14,25	8,50	0	49	0	-	-	-	-	-
	RN0680	TURNER SINDROME DI (ORPHA881; Turner syndrome)	521	26,57	14,82	24,00	1	83	3	38,33	25,25	22,00	19	74
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (ORPHA484; Klinefelter syndrome)	488	34,81	15,50	36,00	2	81	5	51,20	13,96	54,00	25	66

Tabella 4.7 (37/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	21	15,00	10,53	14,00	0	33	2	11,00	6,00	11,00	5	17
	RN0710	MELAS SINDROME (ORPHA550; MELAS)	70	42,74	20,69	46,00	0	83	13	34,54	18,14	36,00	5	66
	RN0720	MERRF SINDROME (ORPHA551; MERRF syndrome)	44	50,84	17,85	54,00	10	80	5	60,20	16,41	66,00	30	79
	RN0730	SHORT SINDROME (ORPHA3163; SHORT syndrome)	2	40,00	13,00	40,00	27	53	0	-	-	-	-	-
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI (ORPHA97548; Ivemark syndrome)	0	-	-	-	-	-	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (ORPHA805; Tuberous sclerosis)	277	26,34	17,21	23,00	0	89	7	40,00	17,84	37,00	7	69
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	29	38,93	17,52	39,00	10	71	2	60,00	16,00	60,00	44	76
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	37	23,57	16,09	18,00	1	66	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	57	41,86	15,51	42,00	12	70	7	43,43	14,46	42,00	24	69
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	17,67	4,11	17,00	13	23	0	-	-	-	-	-
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	78	9,92	6,74	8,50	0	38	0	-	-	-	-	-
	RN0830	BLOOM SINDROME DI (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0840	BORJESON SINDROME DI (ORPHA127; Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (38/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE (ORPHA138; CHARGE syndrome)	31	10,00	7,05	8,00	0	26	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia)	12	10,08	7,02	9,50	0	25	0	-	-	-	-	-
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	2	18,00	6,00	18,00	12	24	0	-	-	-	-	-
P	RN0880	EEC SINDROME (ORPHA1896; EEC syndrome)	70	22,10	15,52	18,00	3	78	1	38,00	0,00	38,00	38	38
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	25,00	0,00	25,00	25	25	0	-	-	-	-	-
	RN0900	FRYNS SINDROME DI (ORPHA2059; Fryns syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	64	16,97	11,82	14,50	1	53	0	-	-	-	-	-
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	2	15,50	1,50	15,50	14	17	0	-	-	-	-	-
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	3	25,67	17,91	33,00	1	43	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	29	18,48	9,16	17,00	2	38	0	-	-	-	-	-
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	93	22,60	14,60	19,00	1	67	2	45,00	6,00	45,00	39	51
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	4	40,75	19,31	49,00	8	57	0	-	-	-	-	-
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI (ORPHA560; Marshall syndrome)	3	19,67	6,60	15,00	15	29	0	-	-	-	-	-
	RN0980	MECKEL SINDROME DI (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI (ORPHA570; Moebius syndrome)	11	19,45	16,43	12,00	2	49	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (39/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1000	NAGER SINDROME DI (ORPHA245; Nager syndrome)	1	18,00	0,00	18,00	18	18	0	-	-	-	-	-
	RN1010	NOONAN SINDROME DI (ORPHA648; Noonan syndrome)	126	17,76	12,50	15,00	2	66	2	6,00	5,00	6,00	1	11
	RN1020	OPITZ SINDROME DI (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	2	8,00	1,00	8,00	7	9	0	-	-	-	-	-
	RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	2	21,00	7,00	21,00	14	28	0	-	-	-	-	-
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	4	15,25	10,64	12,50	5	31	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN1050	RIEGER SINDROME (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI (ORPHA3103; Roberts syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI (ORPHA97360; Robinow syndrome)	2	24,00	1,00	24,00	23	25	0	-	-	-	-	-
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	28	14,93	7,01	14,50	1	34	0	-	-	-	-	-
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI (ORPHA798; Schinzel-Giedion syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1100	SECKEL SINDROME DI (ORPHA808; Seckel syndrome)	4	17,00	7,78	15,50	8	29	0	-	-	-	-	-
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	22,00	0,00	22,00	22	22	0	-	-	-	-	-
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	1	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE (ORPHA107; BOR syndrome)	11	24,91	19,51	21,00	1	70	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (40/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	9	11,89	8,20	9,00	2	29	1	19,00	0,00	19,00	19	19
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1170	SINDROME PROTEO (ORPHA744; Proteus syndrome)	2	11,00	7,00	11,00	4	18	0	-	-	-	-	-
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	9	24,56	11,60	22,00	12	53	0	-	-	-	-	-
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	12	43,00	19,57	45,00	7	70	0	-	-	-	-	-
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	2	6,00	3,00	6,00	3	9	0	-	-	-	-	-
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	15	21,73	20,29	13,00	2	78	0	-	-	-	-	-
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	32	30,19	15,44	28,50	7	60	0	-	-	-	-	-
	RN1230	SUMMIT SINDROME DI (ORPHA3210; Summitt syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	21	13,33	15,05	5,00	0	47	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI (ORPHA2835; Williams syndrome)	101	18,15	11,76	14,00	1	51	2	17,50	15,50	17,50	2	33
	RN1280	WINCHESTER SINDROME DI (ORPHA3460; Torg-Winchester syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	4	23,75	12,87	24,50	5	41	1	25,00	0,00	25,00	25	25

Tabella 4.7 (41/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI (ORPHA72; Angelman syndrome)	68	19,32	13,80	17,00	1	53	0	-	-	-	-	-
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	145	16,57	12,19	13,00	0	51	8	21,75	13,63	21,50	4	46
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	349	35,85	17,02	36,00	4	77	11	41,27	22,88	47,00	4	80
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE (ORPHA908; Fragile X syndrome)	81	20,46	13,88	16,00	4	71	1	71,00	0,00	71,00	71	71
	RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI (ORPHA52; Alagille syndrome)	19	15,47	10,60	12,00	2	45	2	32,00	28,00	32,00	4	60
	RN1360	ALPORT SINDROME DI (ORPHA63; Alport syndrome)	156	32,16	15,71	30,50	6	69	0	-	-	-	-	-
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI (ORPHA64; Alstrom syndrome)	2	17,50	2,50	17,50	15	20	0	-	-	-	-	-
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	13	19,38	7,29	19,00	7	34	0	-	-	-	-	-
	RN1390	CARPENTER SINDROME DI (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI (ORPHA191; Cockayne syndrome)	0	-	-	-	-	-	2	7,50	2,50	7,50	5	10
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	40	16,60	11,51	15,00	2	56	2	2,00	1,00	2,00	1	3
	RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI (ORPHA1569; De Sanctis-Cacchione syndrome)	1	37,00	0,00	37,00	37	37	0	-	-	-	-	-
	RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (42/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	4	19,00	2,55	18,50	16	23	0	-	-	-	-	-
	RN1460	FRASER SINDROME DI (ORPHA2052; Fraser syndrome)	1	2,00	0,00	2,00	2	2	0	-	-	-	-	-
	RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	1	72,00	0,00	72,00	72	72	0	-	-	-	-	-
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	17	11,65	8,09	10,00	2	36	0	-	-	-	-	-
	RN1490	ISAACS SINDROME DI (ORPHA972; Hereditary continuous muscle fiber activity)	5	60,80	11,41	66,00	47	76	0	-	-	-	-	-
	RN1500	KID SINDROME (ORPHA477; KID syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI (ORPHA2346; Angio-osteohypertrophic syndrome)	69	24,01	16,62	17,00	2	75	0	-	-	-	-	-
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	19,50	7,50	19,50	12	27	0	-	-	-	-	-
	RN1530	LEOPARD SINDROME (ORPHA500; LEOPARD syndrome)	12	32,83	18,11	27,00	14	62	0	-	-	-	-	-
	RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI (ORPHA2363; Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	1	6,00	0,00	6,00	6	6	0	-	-	-	-	-
	RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	2	47,50	17,50	47,50	30	65	0	-	-	-	-	-
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI (ORPHA649; Norrie disease)	1	6,00	0,00	6,00	6	6	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (43/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	6	12,00	5,94	10,00	6	22	0	-	-	-	-	-
	RN1600	PEARSON SINDROME DI (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	6,00	0,00	6,00	6	6	1	80,00	0,00	80,00	80	80
	RN1610	POEMS SINDROME (ORPHA2905; POEMS syndrome)	16	61,31	16,13	68,50	13	80	3	64,67	15,58	72,00	43	79
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	21	15,76	14,05	12,00	3	50	0	-	-	-	-	-
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA (ORPHA1466; COFS syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	13	40,62	17,72	39,00	13	66	0	-	-	-	-	-
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	3	32,67	25,38	30,00	3	65	0	-	-	-	-	-
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLIO (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	33,00	0,00	33,00	33	33	0	-	-	-	-	-
	RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO (ORPHA3320; Thrombocytopenia - absent radius)	2	59,50	10,50	59,50	49	70	0	-	-	-	-	-
P	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI (ORPHA816; Sjogren-Larsson syndrome)	46	58,46	16,80	56,50	7	88	6	75,33	6,92	79,00	63	82
	RN1710	TAY SINDROME DI (ORPHA453; IBIDS syndrome)	1	8,00	0,00	8,00	8	8	1	5,00	0,00	5,00	5	5
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	21	43,62	16,85	47,00	13	69	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (44/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1730	WAGR SINDROME DI (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	11,50	1,50	11,50	10	13	0	-	-	-	-	-
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	22,00	0,00	22,00	22	22	0	-	-	-	-	-
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	40,00	0,00	40,00	40	40	0	-	-	-	-	-
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI (ORPHA912; Zellweger syndrome)	1	10,00	0,00	10,00	10	10	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI (ORPHA754; Androgen insensitivity syndrome)	73	35,86	19,25	36,00	3	86	0	-	-	-	-	-
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	17	18,88	14,67	14,00	4	53	0	-	-	-	-	-
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	5	17,40	9,81	10,00	9	33	0	-	-	-	-	-
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	365	12,28	11,45	9,00	0	56	2	11,00	9,00	11,00	2	20
		C SINDROME (ORPHA1308; C syndrome)	3	9,33	4,03	7,00	6	15	0	-	-	-	-	-
		CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (ORPHA1531; Craniosynostosis)	165	8,62	7,45	7,00	1	56	0	-	-	-	-	-
		CROUZON MALATTIA DI (ORPHA207; Crouzon disease)	5	27,60	17,00	22,00	8	51	0	-	-	-	-	-
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	7	19,14	14,94	12,00	9	52	0	-	-	-	-	-
		DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	46,00	0,00	46,00	46	46	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (45/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE (ORPHA2457; Mandibuloacral dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA MAXILLONASALE (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	2	19,50	0,50	19,50	19	20	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		PIERRE-ROBIN SINDROME DI (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	3,50	0,50	3,50	3	4	0	-	-	-	-	-
		TREACHER-COLLINS SINDROME DI (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	14,00	9,00	14,00	5	23	0	-	-	-	-	-
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	256	24,45	17,05	20,50	0	77	1	24,00	0,00	24,00	24	24
		ACONDROGENESI (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	10,00	0,00	10,00	10	10	0	-	-	-	-	-
		ACONDROPLASIA (ORPHA15; Achondroplasia)	18	17,28	15,08	8,50	2	44	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISPLASIA LETALE (ORPHA93465; Lethal chondrodysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISPLASIA METAFISARIA (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA175; ORPHA174; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, McKusick type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	1	5,00	0,00	5,00	5	5	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISPLASIA PUNCTATA (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	11,67	13,67	2,00	2	31	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISPLASIA TIPO BLOMSTRAND (ORPHA50945; Chondrodysplasia, Blomstrand type)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	3	20,67	15,84	11,00	8	43	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA ACROMICRICA (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (46/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA (ORPHA1822; Dysplasia epiphysealis hemimelica)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA METATROPICA (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	2	10,00	4,00	10,00	6	14	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA OTOSPONDILOMEGAEPIFISARIA (ORPHA1427; Otopondylomegaepiphyseal dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA PSEUDOREUMATOIDE PROGRESSIVA (ORPHA1159; Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE (ORPHA474; Jeune syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ENCONDROMATOSI MULTIPLA (ORPHA296; Enchondromatosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ESOSTOSI MULTIPLA (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	17	32,82	17,75	39,00	6	65	0	-	-	-	-	-
		IPOCONDROPLASIA (ORPHA429; Hypochondroplasia)	6	13,50	11,47	9,00	6	39	0	-	-	-	-	-
		KEUTEL SINDROME DI (ORPHA85202; Keutel syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		KNIEST DISPLASIA (ORPHA485; Kniest dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SCHWARTZ-JAMPEL SINDROME DI (ORPHA800; Schwartz-Jampel syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SINDROME CAMPTOMELICA (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	384	35,86	19,45	37,00	2	79	10	18,30	22,41	3,50	0	57
		ATELOSTEOGENESI (ORPHA1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type 1; Atelosteogenesis type 2; Atelosteogenesis type 3)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (47/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	1	59,00	0,00	59,00	59	59	0	-	-	-	-	-
		CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISCONDROSTEOSI (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	8	29,38	10,87	28,50	14	47	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism; Pseudodiastrophic dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA FIBROSA (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	3	50,33	13,89	57,00	31	63	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA GNATODIAFISARIA (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	1	49,00	0,00	49,00	49	49	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	11,33	7,54	6,00	6	22	0	-	-	-	-	-
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	2	23,00	16,00	23,00	7	39	0	-	-	-	-	-
		ENGELMANN MALATTIA DI (ORPHA1328; Camurati-Engelmann disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		FAIRBANK MALATTIA DI (ORPHA93308; Multiple epiphyseal dysplasia type 1)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		FRANK-TER HAAR SINDROME DI (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	4,00	1,00	4,00	3	5	0	-	-	-	-	-
		HAJDU-CHENEY SINDROME DI (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	31,00	0,00	31,00	31	31	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (48/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		LARSEN SINDROME DI (ORPHA503; Autosomal dominant Larsen syndrome)	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
		MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	2	7,50	0,50	7,50	7	8	0	-	-	-	-	-
		NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	42	55,36	13,73	56,00	21	78	0	-	-	-	-	-
		OSTEOGENESI IMPERFETTA (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	53	38,09	20,69	44,00	4	79	0	-	-	-	-	-
		OSTEOPETROSI (ORPHA2781; Osteopetrosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PICNODISOSTOSI (ORPHA763; Pycnodysostosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SINDROME OSTEOPOROSI-PSEUDOGANGLIOMA (ORPHA2788; Osteoporosis - pseudoglioma)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE	171	24,73	19,10	19,00	0	81	4	46,75	25,69	58,50	3	67
		ITTIOSI CHERATINOPATICA (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	16	22,19	20,32	10,50	3	75	0	-	-	-	-	-
		ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ITTIOSI VOLGARE (ORPHA462; Autosomal dominant ichthyosis vulgaris)	2	51,50	17,50	51,50	34	69	0	-	-	-	-	-
		ITTIOSI X-LINKED (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	19	25,00	20,89	16,00	5	77	1	63,00	0,00	63,00	63	63
		NETHERTON SINDROME DI (ORPHA634; Netherton syndrome)	1	17,00	0,00	17,00	17	17	0	-	-	-	-	-
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	83	13,57	10,72	11,00	0	53	6	1,33	2,56	0,00	0	7
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	463	15,09	12,01	11,00	0	66	6	12,67	21,29	1,50	0	59

Tabella 4.7 (49/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2014					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	188	19,62	13,56	16,50	0	72	7	17,57	12,59	13,00	6	41
	TOTALE		8734	24,97	18,83	19,00	0	97	185	31,26	26,58	28,00	0	83
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE														
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO (ORPHA1906; Fetal valproate syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	9	14,44	4,25	13,00	7	24	0	-	-	-	-	-
	RP0050	APNEA INFANTILE (ORPHA99981; Apnea of prematurity)	3	21,00	15,12	14,00	7	42	0	-	-	-	-	-
	RP0060	KERNITTERO (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	35	37,51	17,45	37,00	8	70	1	58,00	0,00	58,00	58	58
	TOTALE		48	31,63	18,32	27,50	7	70	1	58,00	0,00	58,00	58	58
RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI														
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	7	47,29	21,47	44,00	22	88	0	-	-	-	-	-
	TOTALE		7	47,29	21,47	44,00	22	88	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; DGR n. 10/419 del 19 luglio 2013; DGR n. 10/1399 del 21 febbraio 2014.
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. Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. May 2014, n° 1. www.orpha.net
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.
12. ISTAT. Popolazione residente al 1 gennaio 2014. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 13.03.2015

Appendice 1. Numero di schede di diagnosi archiviate e validate, per ciascun Presidio, per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate dalla Rete. (1/33)

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 1D	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 16/04/2014
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	35		
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																																							
NS	RA0010	HANSEN MALATTIA DI																																					
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI			30	x																														1			
	RA0030	LYME MALATTIA DI		x		18				1				2		x		x				2		x												x			
RB - TUMORI																																							
	RB0010	WILMS TUMORE DI	x		x					x				x																									
	RB0020	RETINOBLASTOMA	x		x					1																													
	RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI	x							x																													
	RB0040	GARDNER MALATTIA DI	x		x	x				x																													
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	2		x	x				8																													
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	3		x	x																																	
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1	54	8	274	9			211	7		8	11	26		3	8		19																			
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I	x	50	8	270	9			211	7		8	11	26		2	7		19																			
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	4	x	4	x			x	x		x	x	x		1	1		x																			

Appendice 1. (5/33)

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	35					
		OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI		x	x	x	x					x				x	x		x	x					2																	
		OMOCISTINURIA		1	1	2	x					x	x		x	1	1							10																		
		ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI		x	x	x	x				x			x	x		x	x		x					2																	
		PROLIDASI DEFICIT DI		x	x	x	x				x			x	x		x	x		x					x																	
		PROPIONICO ACIDEMIA		x	x	x	x				x			x	x		x	x		3					1																	
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA		x	x	2	x				x			x	x		x	x		x					x																	
		SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA)		1	x	x	x				x			x	x		x	x		x					1																	
		TIROSINEMIA		x	x	x	x				x			x	x		x	x		5					7																	
	RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA				1					1									6					54																	
		ARGINASI (ARG) DEFICIT DI				x					x									x					4																	
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI				x					x									1					11																	
		ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI				1					x									2					11																	
		CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI				x					x									x					1																	
	1A	IPERAMMONIEMIA EREDITARIA				x					x									x					2																	
		N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI				x					1									x					x																	
		ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI				x					x									3					25																	
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO		5		3					19					x	x			51		x			118				18		6								x			
		ASPARTILGLUCOSAMINURIA		x		x					x					x	x			x		x			x				x		x									x		
		DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE		1		x					x					x	x			1		x			4				x		x									x		
		FRUTTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI		x		x					x					x	x			3		x			1				x		x										x	
		FUCOSIDOSI		x		x					x					x	x			x		x			x				x		x										x	
		GALATTOSEMIA		x		x					1					x	x			14		x			8				x		x										x	

Appendice 1. (6/33)

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	35
		GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI		x		x								x	x					x		x			1				x		x						x
		GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI		x		x								x	x					x		x			9				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 1		x		1								x	x					21		x			25				5		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 10		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 11		x		x								x	x					x		x			4				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 12		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 13		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 2		2		1								x	x					1		x			13				13		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 3		x		x								x	x					7		x			10				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 4		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 5		1		x								x	x					x		x			6				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 6		x		x								x	x					1		x			1				x		x						x
		GLICOGENOSI TIPO 7		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		GLUT1 DEFICIT DI		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO		x		x								x	x					3		x			20				x		x						x
		IPERINSULINISMO CONGENITO		x		1								x	x					x		x			10				x		6						x
		IPEROSALURIA PRIMARIA		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x
		MANNOSIDOSI		1		x								x	x					x		x			6				x		x						x
		SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI		x		x								x	x					x		x			x				x		x						x

Appendice 1. (8/33)

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	35					
		NIEMANN-PICK MALATTIA DI		5	1	x				2				x	x		x	1		x		x		3													2					
		SCHINDLER MALATTIA DI		x	x	x				x				x	x		x	x		x		x		x													x					
		WOLMAN MALATTIA DI		x	x	x				x				x	x		x	x		x		x		x														x				
	RCG090	MUCOLIPIDOSI		x		x																3				5												x				
		GALATTOSIALIDOSI		x		x																x				1												x				
		MUCOLIPIDOSI TIPO 2		x		x																3				x												x				
		MUCOLIPIDOSI TIPO 3		x		x																	x				3												x			
		MUCOLIPIDOSI TIPO 4		x		x																	x				x												x			
		SIALIDOSI		x		x																	x				1													x		
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO			3	57				2	x				42	24		x	3					x	1		255												x			
1A		ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA			x	x				1	x				x	x		x	x						x	x		x											x			
		DMT1 DEFICIT DI			x	x					x				x	x		x	x						x	x		x												x		
1B		EMOCROMATOSI EREDITARIA			x	3					x				40	x		x	3						x	x		195												x		
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA			1	5					x				1	2		x	x						x	x		4												x		
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1			2	33					x				1	22		x	x						x	1		45													x	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A			x	x					x				x	x		x	x						x	x		x													x	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2B			x	x					x				x	x		x	x						x	x		x													x	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3			x	x					x				x	x		x	x						x	x		1														x
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4			x	3					x				x	x		x	x						x	x		7														x
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)			x	4					x				x	x		x	x						x	x		x														x
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA			x	9					1	x			x	x		x	x						x	x		3														x
	RCG110	PORFIRIE				57					16					24		x									21															x

Appendice 1. (10/33)

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	35											
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4		x	x	x					x						x		x						20																							
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6		x	x	x					x						x		x						5																							
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7		x	x	x					1						x		x						1																							
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 9		x	x	x					x						x		x						x																							
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE			1	8	3				4						72						1		8						20	2																
		ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS			1	4	2				3						71						x		8						20	x																
		ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS			x	4	1				1						1						1		x						x	2																
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE			10	98	x			x	164			7			11					x			7								8	3														
		AGAMMAGLOBULINEMIA			5	12	x			x	41			x			x					x			x								x	x														
		CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH)			x	x	x			x	1			x			x					x			x								x	x														
		DIFETTO IDIOPATICO DI CD4			x	x	x			x	x			x			x					x			x								x	x														
		DIGEORGE SINDROME DI			4	19	x			x	33			x			x					x			7							6	x															
		DUNCAN SINDROME DI			x	x	x			x	2			x			x					x			x								x	x														
		GRISCELLI SINDROME DI			x	x	x			x	x			x			x					x			x								x	x														
		IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE			x	1	x			x	5			1			x					x			x								x	x														
		IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE			1	54	x			x	79			6			11					x			x							2	3															
		IMMUNODEFICIENZA DA DIFETTO CONGENITO DI FATTORI DEL COMPLEMENTO			x	3	x			x	x			x			x					x			x								x	x														
		IPER-IGE SINDROME			x	8	x			x	1			x			x					x			x								x	x														
		NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE			x	x	x			x	1			x			x					x			x								x	x														
		NEZELOF SINDROME DI			x	x	x			x	x			x			x					x			x								x	x														
		NIJMEGEN SINDROME			x	x	x			x	x			x			x					x			x								x	x														
		WHIM SINDROME			x	x	x			x	x			x			x					x			x								x	x														

Appendice 1. (11/33)

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	35	
		WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI			x	1	x		x	1					x			x					x														x	x
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																																						
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA				154				x				x		7		x	2		x	2			4											x		
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA			x	17				12	8				x		x			x		x			x												x	
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE			4	2				2			x	x	6		x	x	x	x		5			1											1	x	
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA			x	x	1			x	x				x					x		x	x		x											2		
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA			x	2				22						x																						
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI								1														x														x
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE			48	703	x		3	140					27	7	3	x	4		4		x	1		165										7		
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI			5	67	x		2	77					8	3	3	x	2		x		x	x		61										2		
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA			1	28	x		x	1					1	x	x	x	x		x		x	x		5										x		
		ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA			x	3	x		x	x					x	x	x	x	x		x		x	x		x											x	
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI			x	x	x		x	x					x	x	x	x	x		x		x	x		10											x	
		FANCONI ANEMIA DI			x	x	x		x	x					x	x	x	x	x		x		x	x		1											x	
		GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI			1	98	x		1	20					3	x	x	x	x		2		x	1		3										3		
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI			x	x	x		x	x					x	x	x	x	x		x		x	x		x											x	
		PIRIMIDINA 5-NUCLEOTIDASI DEFICIT DI			x	1	x		x	x					x	x	x	x	x		x		x	x		x											x	
		PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI			x	19	x		x	x					x	x	x	x	x		x		x	x		x											x	
		SFEROCITOSI EREDITARIA			1	120	x		x	31					2	x	x	x	2		1		x	x		3										x		
		TALASSEMIE			40	367	x		x	11					13	4	x	x	x		1		x	x		82										2		
	RDG020	DIFETTERI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE			202	2431				160	23					2	30	x	69		x		x	3		57										4		
		AFIBRINOGENEMIA			1	6				x	x					x	x	x	x		x		x	x		x											x	

Appendice 1. (12/33)

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	35			
		ANTIPLASMINA DEFICIT DI			x	x				x	x				x	x	x	x		x		x	x		x													x		
		ANTITROMBINA DEFICIT DI			2	26				37	x				x	1	x	x		x		x	x		x													2		
		DISFIBRINOGENEMIA			x	15				3	x				x	7	x	1		x		x	x		1													x		
1B		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI			5	493				3	3				x	x	x	3		x		x	x		35													x		
		EMOFILIA A			58	662				47	3				x	x	x	24		x		x	x		1													x		
		EMOFILIA B			3	118				4	1				x	1	x	2		x		x	x		x													x		
		FATTORE II DEFICIT DI			x	x				x	x				x	x	x	x		x		x	x		x													x		
		FATTORE V DEFICIT DI			4	19				x	x				x	x	x	x		x		x	1		x														x	
		FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI			x	1				x	x				x	x	x	x		x		x	x		x														x	
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA			6	50				9	2				x	x	x	4		x		x	1		3														x	
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE			2	23				8	x				1	1	x	3		x		x	x		2														x	
		FATTORE VII DEFICIT DI			13	71				10	1				x	1	x	2		x		x	x		x														x	
		FATTORE X DEFICIT DI			1	7				2	x				x	x	x	x		x		x	x		x														x	
		FATTORE XI DEFICIT DI			19	37				x	1				x	x	x	1		x		x	x		x															x
1B		FATTORE XII DEFICIT DI			2	1				1	x				x	x	x	x		x		x	x		x															x
		FATTORE XIII DEFICIT DI			x	4				x	x				x	1	x	x		x		x	x		x															x
		FATTORI VITAMINA K DIPENDENTI DEFICIT MULTIPLO DI			x	x				x	x				x	x	x	x		x		x	x		x															x
		IPOFIBRINOGENEMIA			x	x				x	x				x	x	x	x		x		x	x		x															x
		PLASMINOGENO DEFICIT DI			x	1				x	x				x	x	x	x		x		x	x		x															x
		PROTEINA C DEFICIT DI			1	222				5	1				x	1	x	2		x		x	x		2															x
		PROTEINA S DEFICIT DI			6	283				8	6				x	x	x	x		x		x	1		11															2
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE			1	5				4	2				x	x	x	1		x		x	x		1															x

Appendice 1. (14/33)

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	35		
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI		1																																			
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWESKI SINDROME DI		6		x	20	20		26						4		44			x			1					x		x	1							
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		20		1	20	21		15					x	34	76		x				26		12	83			1		41	2	2						
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI		1		x										1								1				1		3									
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS				5				2					x		14														x								
	RF0210	EALES MALATTIA DI				x				x					x		x				x										x								
	RF0220	BEHR SINDROME DI				x																							x		x								
	RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH				9				1				x			x				x											4			x				
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE				x				1							x															x							
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA				x				x								x																	x				
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI				x																													x				
	RF0270	COGAN SINDROME DI				5				2					x			x														2	x						
	RF0280	CHERATOCONO				59	95	x		369					30	x		13		12																	1		
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA				2																															x		
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER		100		1	x	x		x								2																	x	x	1		
	RFG010	LEUCODISTROFIE		51		x				2							1																				19	4	
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI		3		x				x							x																				17	x	
		ALEXANDER MALATTIA DI		5		x				x							1																				1	x	
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)		11		x				x							x																				1	x	
		CANAVAN MALATTIA DI		x		x				x							x																				x	x	
		IPOMIELINIZZAZIONE E CATARATTA CONGENITA (HLD5)		x		x				x							x																				x	x	
		KRABBE MALATTIA DI		6		x				x							x																					x	x

Appendice 1. (15/33)

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	35	
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO		1		x				x						x								x				x		x								
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)		6		x				x						x								x				x		x								
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 3 (HLD3)		x		x				x						x								x				x		x								
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 4 (HLD4)		x		x				x						x								x				x		x								
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7)		2		x				x						x								x				x		x								
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA		2		x				1						x								1				x		3								
		LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI		8		x				x						x								x				x		x								
		MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY)		x		x				x						x								x				x		x								
		PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI		7		x				1						x								x				x		1								
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI		1																			x				x		x									
	RFG030	GANGLIOSIDOSI		3		x																				2				x								
		GANGLIOSIDOSI-GM1		2		x																				2				x								
		GANGLIOSIDOSI-GM2		1		x																				x				x								
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI		668		1				33						13	12	12							x				6		36							
		ATASSIA CONGENITA		4		x				x						x	x	x							x				x		x							
		ATASSIA DI FRIEDREICH		197		1				2						x	x	x							x				x		3							
		ATASSIA EPISODICA		18		x				x						x	x	x							x				x		x							
		ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY		14		x				x						x	x	x							x				x		1							
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)		201		x				1						5	x	x							x				1		1							
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA		27		x				x						x	10	x							x				4		3							
		ATASSIA-TELEANGECTASIA		x		x				17						x	x	x							x				x		x							
		ATROFIA MULTISISTEMICA		34		x				2						x	x	12							x				x		x							

Appendice 1. (16/33)

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	35	
1A		ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE		x		x										2	x	x							x				x		x							
		BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI		x		x										x	x	x							x				x		x							
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)		11		x										x	x	x							x				x		x							
		HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)		1		x										x	x	x							x				x		x							
		KARAK SINDROME DI (NBIA2B)		x		x										x	x	x							x				x		x							
		MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI		x		x										x	x	x							x				x		x							
1B		NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		1		x										x	x	x							x				x		x							
		NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3)		x		x										x	x	x							x				x		x							
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA		147		x										6	2	x							x				1		28							
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)		2		x										x	x	x							x				x		x							
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA		9		x										x	x	x							x				x		x							
		SINDROME HARP		x		x										x	x	x							x				x		x							
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA		2		x										x	x	x							x				x		x							
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI		33		x										x								1		1			1		4		4		x		8	
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)		5		x										x									x		x		x		x		x		x			
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1		x		x										x									x		1		x		x		x		x		x	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		x		x										x									x		x		x		x		x		x		x	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED		x		x										x									x		x		x		1		x		x		x	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE		x		x										x									1		x		x		x		x		x		x	
		BROWN-VIALETTA-VAN LAERE SINDROME DI		x		x										x									x		x		x		x		x		x		x	
		IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1		x		x										x									x		x		x		x		x		x		x	
		KENNEDY MALATTIA DI		7		x										x									x		x		1		x		x		x		8	

Appendice 1. (17/33)

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	35	
		PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA	x			x					x						x						x		x			x	x		x	x	x					
		SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERNIG-HOFFMAN)		4		x					3						x						x		x			x	x		1	x	x					
		SMA TIPO 2		9		x					3						x						x		x			x	1		x	x	x					
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)		7		x					5						x						x		x			x	2		x	x	x					
		SMA TIPO 4		1		x					x						x						x		x			x	x		3	x	x					
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE		193		1	2				27						x	6	x		x			10		1	5			3		34		1				
		AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA		x		x	x				x						x	x	x		x			x		x	x			x		x		x				
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI		158		x	1				20						x	6	x		x			7		1	4			1		30		x				
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE		x		x	x				x						x	x	x		x			x		x	x			x		x		x				
		NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA		5		x	x				x						x	x	x		x			1		x	x			x		2		1				
		NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA		2		x	x				x						x	x	x		x			x		x	x			1		x		x				
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA		2		x	x				1						x	x	x		x			x		x	x			1		x		x				
		NEUROPATIA TOMACULARE		26		1	1				6						x	x	x		x			2		x	1			x		2		x				
		REFSUM MALATTIA DI		x		x	x				x						x	x	x		x			x		x	x			x		x		x				
		ROUSSY-LEVY SINDROME DI		x		x	x				x						x	x	x		x			x		x	x			x		x		x				
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE		14	18	4					2						x				x					x			x		3	x	x					
		MIOPATIA CENTRAL CORE		4	17	1					x						x				x					x			x		1	x	x					
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE		1	x	x					1						x				x					x			x		2	x	x					
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI		6	x	1					x						x				x					x			x		x	x	x					
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE		x	x	x					x						x				x					x			x		x	x	x					
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)		1	1	2					1						x				x					x			x		x	x	x					
		MIOPATIA MIOTUBULARE		1	x	x					x						x				x					x			x		x	x	x					

Appendice 1. (18/33)

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	35
		MIOPATIA NEMALINICA		1	x	x				x						x			x				x				x		x	x	x						
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA		x	x	x			x							x			x					x				x		x	x	x					
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI		76		13				54					x	3						1	2				29	6	35	3							
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA		4		1			6						x	x						x	x				2	1	x	x							
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI		7		4			4						x	1						x	x				3	x	14	x							
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER		27		2			26						x	x						x	x				5	x	3	1							
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE		22		x			7						x	1						x	1				17	4	2	1							
		DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS		x		x			1						x	x						x	x				x	x	1	x							
		DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE		1		x			1						x	x						x	x				x	x	x	x							
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)		14		6			9						x	1						x	1				2	1	15	1							
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTestinALE		x		x			x						x	x						x	x				x	x	x	x							
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA		1		x			x						x	x						1	x				x	x	x	x							
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE		17		14			56						x	3						9	2				15	3	14	2	x	74					
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)		6		12			40						x	2						9	2				13	1	8	2	x	58					
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)		2		x			6						x	x						x	x				x	1	3	x	x	14					
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)		x		1			6						x	1						x	x				2	1	1	x	x	x					
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)		8		x			1						x	x						x	x				x	x	x	x	x	1					
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG		1		1			3						x	x						x	x				x	x	2	x	x	1					
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE		x		3			1							2	1												2			7					
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE			x	30			25			x			x	12	406							1			1	1	4								
		AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER			x	x			x			x			x	1	2							x			1	1	x								
		DISTROFIA DEI CONI			x	5			2			x			x	1	1							x			x	x	1								

Appendice 1. (19/33)

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	35			
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA			x	x				1				x			x	x		2					x			x	x		x									
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST			x	2				3			x			x	x		2					x			x	x		x										
		DISTROFIA VITREO-RETINICA			x	1				1			x			x	1		x					x			x	x		x										
		RETINITE PIGMENTOSA			x	15				16			x			x	3		330					x			x	x		2										
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS			x	x				x			x			x	x		2					x			x	x		x										
		RETINOSCHISI			x	x				x			x			x	2		1					x			x	x		1										
		STARGARDT MALATTIA DI			x	6				2			x			x	3		28					1			x	x		x										
		USHER SINDROME DI			x	1				x			x			x	1		38						x			x	x		x									
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE				3				x						x									x										1					
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA				x				1			x						x						x										x					
		DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE				x				x			x						x						x										x					
		DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE				x				1			x						x						x											x				
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA				6				16			x				2		x					2												x				
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE				3				10			x				x		x					2													x			
1A		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE				x				x			x				2		x						x												x			
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE				1				1			x				x		x						x													x		
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE				2				5			x				x		x						x													x		
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																																								
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA			1	89				1	x				2		x		3		x	1	x														x			
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA			4	x	6			3	1			x	1	20		1	17		x	1	46	12		4									x	5	1			x
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA				4				12				2	1	1		x				x	1	2	3											3	x			
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI			57	144	1			x	70			4		x		1	x	1	15																			

Appendice 1. (20/33)

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	35
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI			8	20			2	22			16	14		1	26		2	x	28	1		12						6	7	3				x	
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI				x	1			x				x		x	1		x		2									x	x						
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER			7	12	x		3	1			x	10	15		x	12		x	x	50	8		14				4	16	4				x		
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI			21	47			24	65			35	39		5	30		2	2	12	11		35	2			x		22	5						
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI			1	20				11			1	15		2	1		1		1	4		1						5	1						
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA			279					x		529				x							1						x								
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI				x				x				x		x	9		x												x						
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA			x	69	x			10			x		5		x	18		x		1			12					x							
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																																					
	RI0010	ACALASIA			8	95				12					x			x	3						x	x											
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE				x				x									x																		
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFLA			8	23				8			1							x																	
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			3	17				x				x		x	x	x					x														
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE				4				1			3	3			24	x	37					16	13						1						
NS	RI0060	SPRUE CELIACA																																			
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI													x					x																	
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE			x	1				2							x	x	1																		
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																																					
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO			x	x	x			x			5	x		x	3		x																x		
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE				30	x		x	2			x		4		x	x				4	5		x						1						
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE			126					x					20			x					111	x													

Appendice 1. (21/33)

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	35
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																																					
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS				x																															
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME			11	47			5		2	6					x	x						x													
	RL0030	PEMFIGO			54	123			45		12	30							3					x													
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			82	177			69		21	61							19					x													
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE			22	21			1		x	4							1					1							1						
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			19	22			16		x								4					x													
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																																					
	RM0010	DERMATOMIOSITE		5	10	44			25			4	12		2	1		x	3	x	5		3	x				x	x	6	2						
	RM0020	POLIMIOSITE		2	3	18			34			4	10		4	6		1	1	x	9		5	x				x	1	8	x						
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA			7	27			x	30			9	22		1	13		3	6	x	23		3	1				2	5	3						
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA		x	x	3						2			x	x			x		2		x								x						
	RM0050	FASCITE DIFFUSA			x	2			x							x				1																	
	RM0060	POLICONDRITE			x	1			7				3		1					1	1	2								1							
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE			178	218			16	354			22	244		21	59		3	39	32	172		23	9				x	10	19						
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																																					
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI		244		1			34			13	1		18	40							x					6	3		x						
	RN0020	MICROCEFALIA		1		x			11							x							x				x	x									
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		x					5																		x	x									
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI		11		1			x							x							x				6	x									
	RN0050	LISSENCEFALIA		x					5											1				x			x	x							1		
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA			x	x			x											1				x				x									

Appendice 1. (22/33)

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	35		
	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI																																					
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE				x																		x						x									
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI				x			x							x	3							1															
	RN0100	PETER ANOMALIA DI				1			x									2						x															
	RN0110	ANIRIDIA			x	1			x								3							x															
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO				2			1							x	13							x						x									
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI				1			1							x	1													1									
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE				x											x																						
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS															x	x						1															
	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	86			2					11		x	28																						
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI			4	x			1					x		x	15																						
	RN0210	ATRESIA BILIARE				17			13					6		x	x	x																					
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI				x			x		1			x			4		x					4															
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO												x					x					13															
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO			x	1			1					x		x																			1				
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA				x	1		x	x			6	19			33																						
	RN0260	FOCOMELIA				3													x					x															
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL				x													x					x															
	RN0280	ACRODISOSTOSI				1																		1															

Appendice 1. (23/33)

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	35
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE				x																		x													
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE			x	x			1										x																		
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI				x						1				4								x							x						
	RN0320	GASTROSCHISI			x	2			3					x			x	7																			
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI			6	267			172				x			4								3					x		1						
	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	40																			7						x						
	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA																																			
	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE																																			
	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE																																			
	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												

Appendice 1. (24/33)

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	35
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI				13				x			1							x				1					x								
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO			2	x				x										x																	
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA				x				x																											
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA				5				1										x	x																
	RN0550	DARIER MALATTIA DI				16				11			1								x																
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA			x	x				x																											
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA				14				2																											
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA				x																															
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE				1				x																											
	RN0600	IPOCHERATOSI 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	4				x										x	x			1					1		x	x			1		
	RN0680	TURNER SINDROME DI			26	1	14			10	3		6	6	x	4	9	14	3	3				3					1		75	4					
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI			5	33	13			10	7		x	1	x		x	45	5	7			2	9	4			5		11	16						
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI		1	x	4					x							x		x				6						x				1			
	RN0710	MELAS SINDROME		62	1	1				9								1			x			x				x	x			4					
	RN0720	MERRF SINDROME		35	x	8				3							x			x				x				1	x			2					

Appendice 1. (26/33)

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	35	
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI			x	28				6							1		2																			
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI				2						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	11	13			9			x			2	x																						
	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															x				1													
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI			x	1			4			3			x										2							4	x					
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI				x																			x													
	RN1100	SECKEL SINDROME DI		x	x	1			1																x							1						
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE				x																			x													
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI				x																			x													
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE				1																			x													
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE				3																			x													
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA				3																			3													
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA				x																			x													

Appendice 1. (27/33)

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	35	
	RN1170	SINDROME PROTEO				x				1								x						x														
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA			1	x			1															x									x					
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA				6																		x														
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI		x		1			x															x														
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI		1		4																		x							1	x						
	RN1220	STICKLER SINDROME DI			1	13																		x														
	RN1230	SUMMIT SINDROME DI		x																				x														
	RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI				x																		x														
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE				7			1								1							1														
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI		x																				x														
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI		2	1	34							1				x	x	x					13			1	1				x						
	RN1280	WINCHESTER SINDROME DI											x																									
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI			x																															x		
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI		9	x	x			9			x				x		5					1			1	1			x	4			34				
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI		x	2	5	40		8			x	x		x	1							x	1				2	114	x					x			
	RN1320	MARFAN SINDROME DI			446	10			7			2	x		184	3		x					1				x		x									
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE		6	x	8			2	1		x			x	2		2					9			3	5		x	5								
	RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI				x																		x														
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI				8			2															x														
	RN1360	ALPORT SINDROME DI				45	x		x			x	10	4		2		1				x		1														
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI																																			x	
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI		x	x	3	x		1				1											2												x	x	

Appendice 1. (29/33)

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	35			
	RN1610	POEMS SINDROME		1	2				5																13					1										
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI		1	x	6			x							x			2					1																
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA				x																		x																
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		x																																				
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO			1	x			5				x						x					x	x															
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL				x			x											x																				
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO				1																			x															
	RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA				x																			x															
	RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO																																						
	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI				1												x																						
	RN1710	TAY SINDROME DI				x																																		
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI							6																															
	RN1730	WAGR SINDROME DI							1																															
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI				x																			x													1		
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI				1																			x															
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI		x		x			x																													x		
	RNG010	PSEUDOERMAFRODISMI			1	3			2					x																							6			
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE		x		5			1											x				x						x						x				
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA				1																			x															
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA		175		9			3					x			1		4					12																
		C SINDROME		3		1			x					x			x		x					1																
		CRANIO-FRONTA-NASALE SINDROME		x		x			x					x			x		1					x																

Appendice 1. (32/33)

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	35		
		ENGELMANN MALATTIA DI			x	x					x			x	x			x			x	x		x			x				x	x							
		FAIRBANK MALATTIA DI			x	x					x			x	x			x			x	x		x			x				x	x							
		FRANK-TER HAAR SINDROME DI			x	1					1			x	x			x			x	x		x			x				x	x							
		HAJDU-CHENEY SINDROME DI			x	1					x			x	x			x			x	x		x			x				x	x							
		LARSEN SINDROME DI			x	x					x			x	x			x			x	x		x			1		x			x	x						
		MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI			x	x					x			x	x			x			x	x		x			x				x			2	x				
		NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO			x	x					x			x	x			x			x	x		x			x				x	x							
		OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	8					x			x	x			x			x	x		36		1		x			x	x							
		OSTEOGENESI IMPERFETTA			1	26					1			x	1			x			x	x		11		1		5			2	6							
		OSTEOPETROSI			x	x					x			x	x			x			x	x		x			x				x	x							
		PICNODISOSTOSI			x	x					x			x	x			x			x	x		x			x				x	x							
		SINDROME OSTEOPOROSI-PSEUDOGANGLIOMA			x	x					x			x	x			x			x	x		x			x				x	x							
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE				29					13																												
		ITTIOSI CHERATINOPATICA				x					x																												
		ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA				11					7																												
		ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA				x					1																												
		ITTIOSI VOLGARE				x					2																												
		ITTIOSI X-LINKED				18					2																												
		NETHERTON SINDROME DI				x					1																												
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA		4	2	8	3				14	x			2																								
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA		33	12	62	17				30	22			4																								
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE		21		40	x				5																												

