



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 30 GIUGNO 2015

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 Svoluta dai Presidi	14
3.3 Malati Rari Censiti e Malattie Rare Censite	24
4. Distribuzione delle Malattie Rare Sorvegliate in Lombardia	71
4.1 Introduzione	71
4.2 Flusso Amministrativo delle Esenzioni	71
4.3 Record Linkage	71
4.4 Analisi della Distribuzione delle Malattie Rare in Lombardia	73
5. Recapiti del Centro di Coordinamento	178
6. Bibliografia	179
Appendice	181

## 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.<sup>1</sup>

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

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

### 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.<sup>2</sup> Specifiche iniziative di tutela, nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale,<sup>3</sup> sono state introdotte dal Decreto Ministeriale 279/2001 che ha istituito la *Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare* e l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie (esenzione dal ticket) per un primo gruppo di malattie rare.<sup>4</sup>

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

La Rete nazionale si compone di Presidi di riferimento e di Centri di Coordinamento identificati dalle Regioni - o da gruppi di Regioni associate - per il corrispettivo territorio di competenza, risultando così composta da più Reti regionali o interregionali.

Al fine di consentire la programmazione sanitaria per le malattie rare e di effettuarne la sorveglianza, il Decreto Ministeriale 279/2001 ha istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il Registro Nazionale delle Malattie Rare. Il Registro Nazionale segue l'organizzazione della

Rete nazionale per le malattie rare, risultando così strutturato in più registri regionali o interregionali.

### 1.3 LA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

La Rete per le malattie rare della Lombardia è attualmente costituita da 38 Presidi di riferimento (d'ora in avanti indicati come *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.<sup>5</sup>

La complessità ed il dinamismo che caratterizzano l'area delle malattie rare hanno richiesto un continuo aggiornamento della struttura della Rete regionale; le modificazioni finora intervenute per quanto riguarda i Presidi ed il numero di condizioni rare per cui ciascun centro è di riferimento sono descritte in tabella 1.1.

Per le seguenti condizioni elencate nel Decreto Ministeriale 279/2001 non sono stati individuati, al 30 giugno 2015, 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 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 e riabilitativa) raccolte in appositi moduli elettronici (la scheda di diagnosi e la versione informatica del piano terapeutico e del piano riabilitativo). 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 all'Istituto Superiore di Sanità del *dataset condiviso* (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) <sup>6</sup>.

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.<sup>4</sup>

A ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare 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

[\(http://malattierare.marionegri.it/\)](http://malattierare.marionegri.it/).

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 30 giugno 2015, 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. <sup>7</sup>

**Tabella 1.1.** Presidi della Rete per malattie rare della Lombardia e numero di condizioni rare (codice di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento: aggiornamenti intervenuti dall'istituzione della Rete al 30 giugno 2015.

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			DGR 10/3350 01-apr-15		
	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	A	R	TOT	A	R
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	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	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	0	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 I.C.P. (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	0	0	44			
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA H MAGGIORE POLICLINICO				291			0	8	283	0	24	259	8	3	264	0	1	263	0	1	262	0	0	262	1	0	263	0	2	261			
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	0	0	39	2	0	41			
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	0	0	4	1	0	5			
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	0	0	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	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	0	0	13	1	0	14			
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	0	0	2	0	0	2			
AO SANT'ANNA DI COMO	15			0	1	14	0	0	14	0	0	14	2	0	16	0	0	16	15	0	31	0	0	31	0	0	31	1	0	32			
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	0	0	68	1	0	69			
AO PAPA GIOVANNI XXIII DI BERGAMO (ex AO OSPEDALI RIUNITI)	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	4	0	94		
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	0	0	14	2	0	16			
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	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	1	1	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	0	0	115		
AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI	14			0	0	14	0	0	14	3	0	17	0	0	17	0	0	17	0	1	16	0	0	16	0	0	16	0	0	16			
AO OSPEDALE SAN CARLO BORROMEO	18			0	0	18	0	0	18	0	0	18	5	0	23	0	0	23	10	0	33	0	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	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	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	1	0	210		
IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO	13			3	0	16	0	0	16	2	0	16	2	0	18	0	0	18	0	0	18	0	0	18	0	0	18	0	0	18			
IRCCS FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI (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	0	0	1	1	0	2			
IRCCS EUGENIO MEDEA - BOSISIO PARINI	14			12	0	26	1	0	27	0	0	27	0	0	27	0	0	27	0	0	27	0	0	27	0	0	27	1	0	28			
IRCCS FONDAZIONE ISTITUTO NEUROLOGICO NAZ. C. 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	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	0	0	17	0	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	1	1	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	0	0	49	1	0	50			
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	0	0	8	1	0	9			
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	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	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	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	0	0	1	0	0	1			
ISTITUTI OSPEDALIERI BERGAMASCHI (ZINGONIA)																																	
AO OSP. TREVIGLIO CARAVAGGIO - TREVIGLIO																																	
CASA DI CURA DEL POLICLINICO																																	

A = NUMERO DI NUOVI CODICI DI ESENZIONE ATTRIBUITI AL PRESIDIO; R = NUMERO DI CODICI DI ESENZIONE REVOCATI; TOT = NUMERO COMPLESSIVO DI CODICI DI ESENZIONE ATTRIBUITI AL PRESIDIO CON ATTO REGIONALE; DGR = DELIBERA DELLA GIUNTA REGIONALE DELLA LOMBARDIA; DECR. = DECRETO; DG = DIREZIONE GENERALE; 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 Rete Malattie Rare (RMR) e validati dagli operatori del Centro di Coordinamento. I rapporti possono essere consultati e scaricati dal sito web della Rete Regionale Lombarda per le Malattie Rare (<http://malattierare.marionegri.it>). Il presente rapporto illustra i dati archiviati e validati al 30 giugno 2015.

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.<sup>8</sup>
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.<sup>8</sup>

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:

- Denominazione della patologia.
- Comune di residenza dell'assistito.
- 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.

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 30 giugno 2015. Una scheda di diagnosi inserita in *black list* può avere contemporaneamente più di una nota.

**Tabella 2.1.** Schede di diagnosi inserite in *black list*, raggruppate per nota di non conformità, al 30 giugno 2015.

<b>Nota di non conformità</b>	<b>Totale Schede</b>
Abbinamento anomalo tra codice di esenzione e descrizione della patologia	1
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	11
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)	241
Manca la specifica di almeno una metodica di laboratorio (genetica, anatomo-patologica, biochimica)	42
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)	1.473
Scheda test	4
<b>Totale</b>	<b>1.893</b>

#### 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. Ai fini della valutazione dell'attività dei diversi Presidi, si considerano tutte le schede archiviate e validate.

Per quanto riguarda le valutazioni di carattere epidemiologico, 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.

### 3. ANALISI DEI DATI

#### 3.1 DATI ARCHIVIATI NEL RELMAR

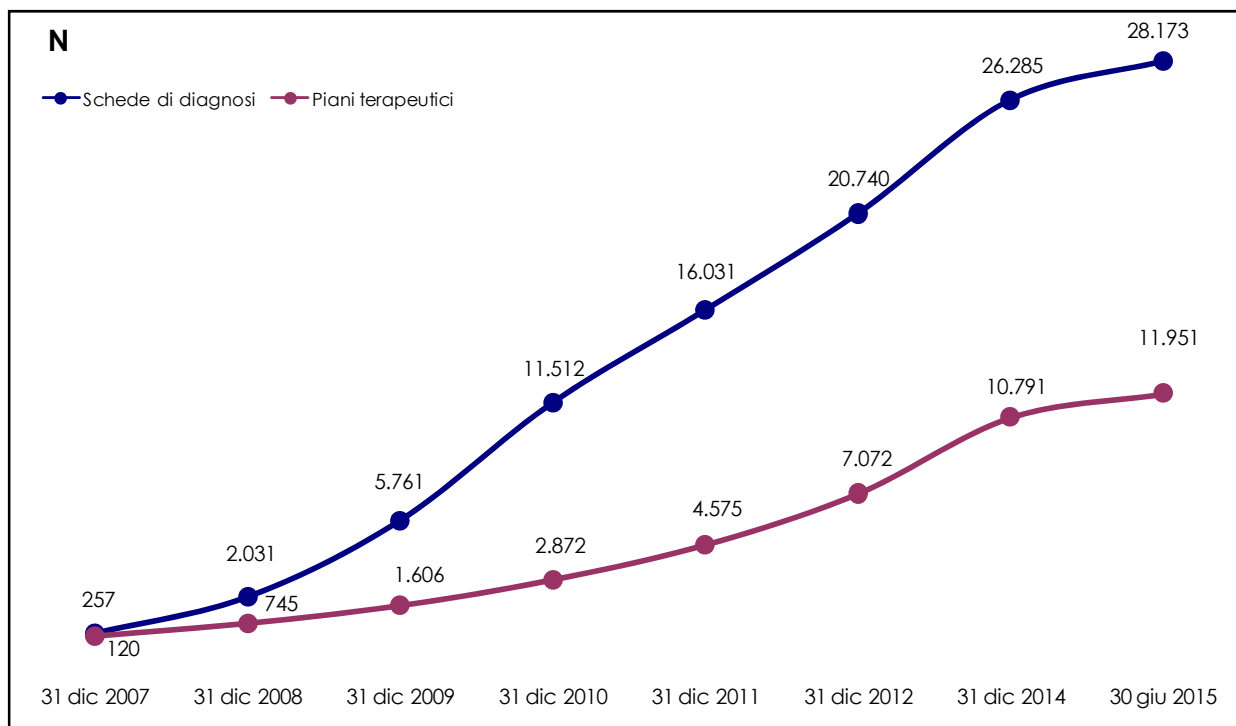
Al 30 giugno 2015, il ReLMaR contiene 28.173 schede di diagnosi e 11.951 piani terapeutici, *archiviati e validati*.

La tabella 3.1 e la figura 3.1 riportano l'andamento dell'attività di censimento nel ReLMaR, dall'introduzione dell'applicativo RMR, al 30 giugno 2015.

**Tabella 3.1.** Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, dall'introduzione dell'applicativo *web-based* "Rete Malattie Rare", al 30 giugno 2015.

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
1 gen 2015	30 giu 2015	1.888	28.173	1.160	11.951

**Figura 3.1.** Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, al 30 giugno 2015.



### 3.2 ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDII

L'attività di censimento *web-based* svolta, al 30 giugno 2015, dagli specialisti dei Presidi della Rete per le malattie Rare della Lombardia, è descritta in tabella 3.2 e nelle figure 3.2 e 3.3 (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 ciascun 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 30 giugno 2015 l'applicativo Rete Malattie Rare (RMR) è stato utilizzato con successo da 539 specialisti della Rete Regionale.

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 ultra-rare (con meno di 1 caso ogni 50.000 abitanti secondo la definizione europea<sup>9</sup>) sia condizioni con una prevalenza prossima ad 1 caso ogni 2.000 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.

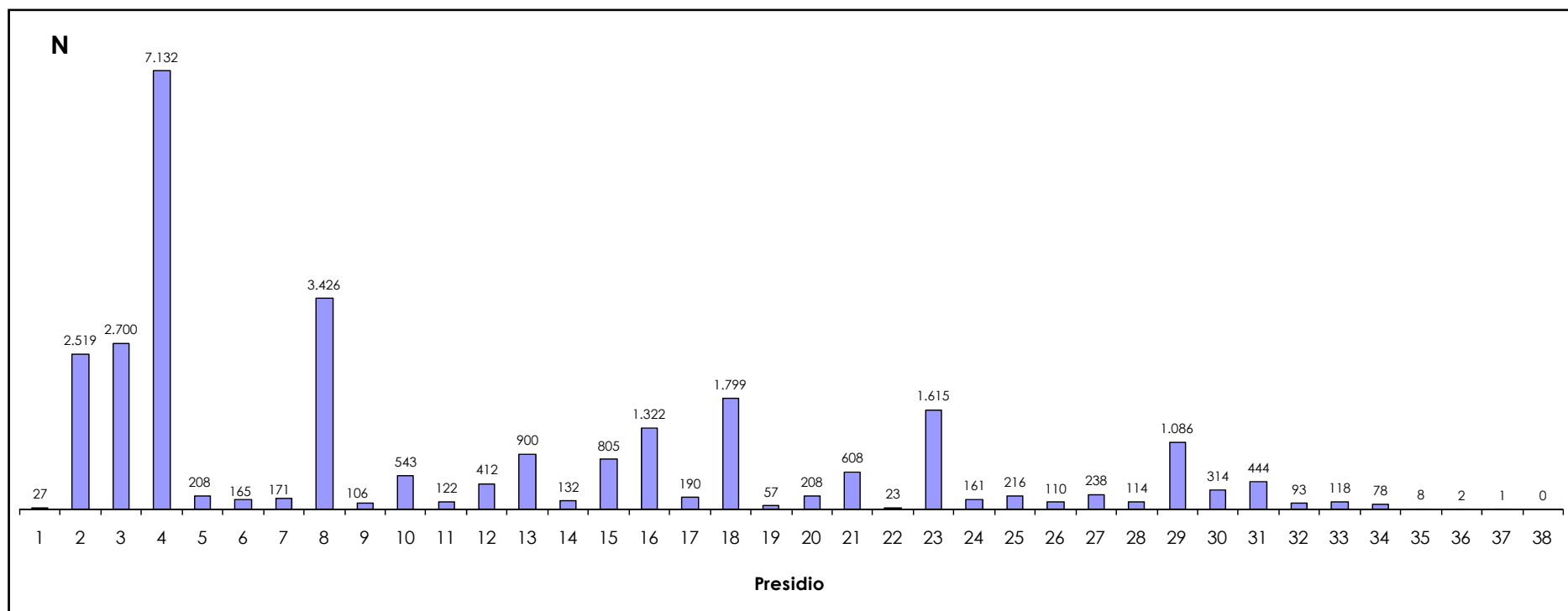
Venendo ai piani terapeutici, questi raccolgono informazioni riguardo i farmaci prescritti per il trattamento della malattia rara e delle sue eventuali complicanze, hanno validità massima pari ad un anno e devono essere sostituiti da un nuovo piano in occasione di una modifica della terapia. un caso 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 trattamento farmacologico.



**Tabella 3.2.** Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), *archiviati e validati*, per ciascun Presidio. In parentesi, numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° luglio 2014 al 30 giugno 2015. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera;

<b>Cod</b>	<b>Presidio della Rete</b>	<b>Provincia</b>	<b>Schede</b>	<b>PT (PT attivi)</b>
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	MI	27	5 (2)
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	2.519	887 (109)
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	2.700	728 (195)
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	7.132	2.308 (313)
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	208	156 (18)
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	165	209 (21)
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	171	94 (9)
8	AO Spedali Civili di Brescia	BS	3.426	1.104 (148)
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	106	32 (2)
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	543	7 (0)
11	AO Sant'Anna di Como	CO	122	79 (44)
12	AO Ospedale di Lecco	LC	412	171 (24)
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	BG	900	465 (53)
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	132	42 (5)
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	805	310 (45)
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	1.322	761 (163)
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	190	35 (1)
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1.799	451 (6)
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	57	49 (0)
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	208	171 (3)
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	608	187 (73)
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	23	4 (4)
23	AO San Gerardo di Monza	MB	1.615	1.774 (227)
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	161	192 (33)
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	PV	216	183 (18)
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	110	31 (0)
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	238	15 (0)
28	Ospedale San Giuseppe	MI	114	20 (10)
29	IRCCS San Raffaele	MI	1.086	464 (63)
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	314	191 (87)
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	444	644 (116)
32	IRCCS Policlinico San Donato	MI	93	40 (9)
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	MI	118	7 (3)
34	Fondazione Poliambulanza	BS	78	132 (65)
35	Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza	VA	8	0 (0)
36	Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia	BG	2	2 (2)
37	AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio	BG	1	1 (1)
38	Casa di Cura del Policlinico	MI	0	0 (0)
<b>Totale</b>			<b>28.173</b>	<b>11.951 (1.872)</b>

**Figura 3.2.** Schede di diagnosi *archivate* e *validate*, per ciascun Presidio. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento.

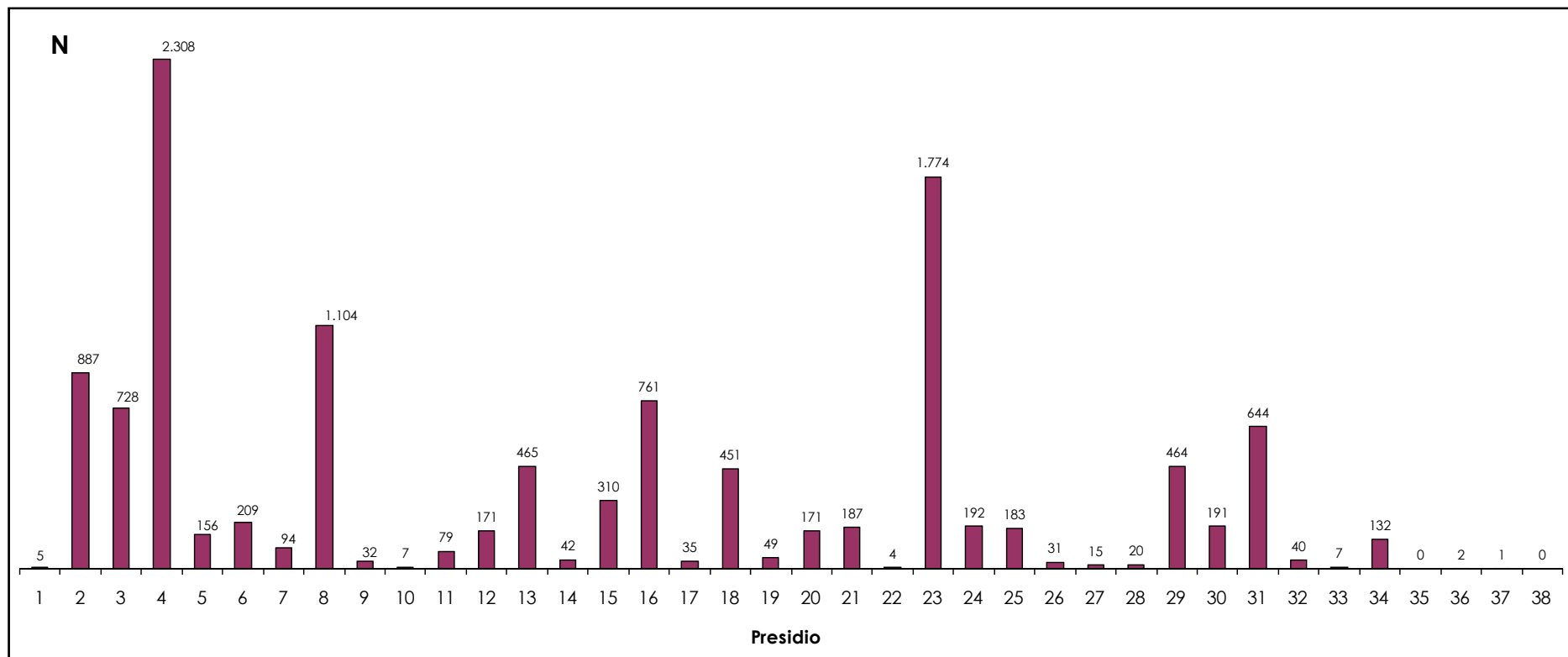


1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (7)
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (91)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (261)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (41)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (5)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (14)
8. AO Spedali Civili di Brescia (206)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (32)
12. AO Ospedale di Lecco (69)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (94)

14. AO Carlo Poma di Mantova (16)
15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (101)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (44)
18. AO San Paolo – Polo Universitario (115)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (16)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (33)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (210)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (18)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio) (2)

26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (28)
27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (78)
28. Ospedale San Giuseppe (17)
29. IRCCS San Raffaele (139)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (50)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (17)
34. Fondazione Poliambulanza (6)
35. Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza (1)
36. Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia (1)
37. AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio (1)
38. Casa di Cura del Policlinico (3)

**Figura 3.3.** Piani terapeutici *archiviati* e *validati*, per ciascun Presidio. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento.



1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (7)
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (91)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (261)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (41)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (5)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (14)
8. AO Spedali Civili di Brescia (206)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (32)
12. AO Ospedale di Lecco (69)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (94)
14. AO Carlo Poma di Mantova (16)

15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (101)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (44)
18. AO San Paolo – Polo Universitario (115)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (16)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (33)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (210)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (18)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio) (2)
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (28)

27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (78)
28. Ospedale San Giuseppe (17)
29. IRCCS San Raffaele (139)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (50)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (17)
34. Fondazione Poliambulanza (6)
35. Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza (1)
36. Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia (1)
37. AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio (1)
38. Casa di Cura del Policlinico (3)

**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).

<b>Cod</b>	<b>2006</b>	<b>2007</b>	<b>2008</b>	<b>2009</b>	<b>2010</b>	<b>2011</b>	<b>2012</b>	<b>2013</b>	<b>2014</b>	<b>06.2015</b>	<b>Totale</b>
1	0	5	0	0	0	1	0	0	0	21	<b>27</b>
2	0	38	100	225	388	499	536	378	244	111	<b>2.519</b>
3	0	60	171	439	429	419	421	223	387	151	<b>2.700</b>
4	0	37	318	925	2.660	1.065	858	385	380	504	<b>7.132</b>
5	0	3	13	76	18	4	21	4	65	4	<b>208</b>
6	0	38	10	18	23	17	17	15	16	11	<b>165</b>
7	0	13	19	46	16	15	17	26	9	10	<b>171</b>
8	0	22	144	150	468	783	827	499	303	230	<b>3.426</b>
9	0	4	2	25	13	15	19	8	5	15	<b>106</b>
10	0	33	20	90	19	108	175	48	37	13	<b>543</b>
11	0	1	3	12	8	19	15	11	18	35	<b>122</b>
12	2	21	8	81	176	42	28	18	18	18	<b>412</b>
13	0	11	18	143	139	73	255	96	95	70	<b>900</b>
14	0	6	7	20	28	9	10	12	23	17	<b>132</b>
15	0	1	0	315	160	73	83	29	88	56	<b>805</b>
16	0	14	74	213	184	234	194	155	129	125	<b>1.322</b>
17	0	4	3	9	0	101	48	21	3	1	<b>190</b>
18	0	79	450	519	208	132	123	199	51	38	<b>1.799</b>
19	0	8	16	3	7	7	10	6	0	0	<b>57</b>
20	0	1	0	57	70	38	22	11	6	3	<b>208</b>
21	0	0	29	50	45	52	180	132	69	51	<b>608</b>
22	0	1	0	1	4	6	4	1	2	4	<b>23</b>
23	0	0	165	356	195	297	236	100	147	119	<b>1.615</b>
24	-	-	-	0	19	84	28	6	22	2	<b>161</b>
25	0	0	0	0	75	50	26	33	24	8	<b>216</b>
26	0	0	0	0	37	35	30	1	3	4	<b>110</b>
27	0	0	0	0	11	55	130	31	0	11	<b>238</b>
28	0	0	0	0	0	4	66	12	24	8	<b>114</b>
29	0	0	0	0	291	129	189	90	265	122	<b>1.086</b>
30	0	0	0	0	13	40	114	50	40	57	<b>314</b>
31	-	-	-	0	54	127	80	53	68	62	<b>444</b>
32	-	-	-	-	-	-	0	0	81	12	<b>93</b>
33	-	-	-	-	-	-	-	0	108	10	<b>118</b>
34	-	-	-	-	-	-	-	38	32	8	<b>78</b>
35	-	-	-	-	-	-	-	0	0	8	<b>8</b>
36	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	<b>2</b>
37	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	<b>1</b>
38	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	<b>0</b>
<b>Totale</b>	<b>2</b>	<b>400</b>	<b>1.570</b>	<b>3.773</b>	<b>5.758</b>	<b>4.533</b>	<b>4.762</b>	<b>2.691</b>	<b>2.762</b>	<b>1.922</b>	<b>28.173</b>

**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).

<b>Cod</b>	<b>2006</b>	<b>2007</b>	<b>2008</b>	<b>2009</b>	<b>2010</b>	<b>2011</b>	<b>2012</b>	<b>2013</b>	<b>2014</b>	<b>06.2015</b>	<b>Totale</b>
1	0	3	0	0	0	0	0	0	0	2	<b>5</b>
2	0	1	10	27	86	149	251	155	137	71	<b>887</b>
3	0	16	37	63	26	55	99	119	208	105	<b>728</b>
4	0	6	23	99	246	287	642	643	98	264	<b>2.308</b>
5	0	1	13	28	20	11	27	8	40	8	<b>156</b>
6	0	34	13	16	37	22	32	28	16	11	<b>209</b>
7	0	2	4	14	8	11	18	20	11	6	<b>94</b>
8	0	2	64	102	79	151	308	189	108	101	<b>1.104</b>
9	0	0	0	9	11	4	2	4	0	2	<b>32</b>
10	0	3	0	1	2	0	0	0	1	0	<b>7</b>
11	0	1	1	5	8	10	2	7	18	27	<b>79</b>
12	1	15	3	12	52	34	14	13	8	19	<b>171</b>
13	0	14	11	29	100	38	114	77	53	29	<b>465</b>
14	0	0	2	7	4	7	7	7	3	5	<b>42</b>
15	0	2	0	80	51	41	30	25	63	18	<b>310</b>
16	0	5	43	54	60	110	157	124	116	92	<b>761</b>
17	0	2	0	4	0	3	10	12	3	1	<b>35</b>
18	0	0	226	153	7	18	12	27	3	5	<b>451</b>
19	0	8	16	1	6	5	6	7	0	0	<b>49</b>
20	0	1	0	43	45	38	21	14	6	3	<b>171</b>
21	0	0	0	7	5	3	11	53	68	40	<b>187</b>
22	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	<b>4</b>
23	0	0	151	126	207	353	383	267	130	157	<b>1.774</b>
24	-	-	-	0	19	64	50	26	22	11	<b>192</b>
25	0	0	0	0	14	50	46	39	21	13	<b>183</b>
26	0	0	0	0	15	9	7	0	0	0	<b>31</b>
27	0	0	0	0	1	5	5	4	0	0	<b>15</b>
28	0	0	0	0	0	0	0	0	15	5	<b>20</b>
29	0	0	0	0	110	46	74	57	135	42	<b>464</b>
30	0	0	0	0	3	11	29	33	39	76	<b>191</b>
31	-	-	-	0	53	177	153	85	107	69	<b>644</b>
32	-	-	-	-	-	-	0	0	37	3	<b>40</b>
33	-	-	-	-	-	-	-	0	7	0	<b>7</b>
34	-	-	-	-	-	-	-	24	72	36	<b>132</b>
35	-	-	-	-	-	-	-	0	0	0	<b>0</b>
36	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	<b>2</b>
37	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	<b>1</b>
38	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	<b>0</b>
<b>Totale</b>	<b>1</b>	<b>116</b>	<b>617</b>	<b>880</b>	<b>1.275</b>	<b>1.712</b>	<b>2.510</b>	<b>2.067</b>	<b>1.546</b>	<b>1.227</b>	<b>11.951</b>

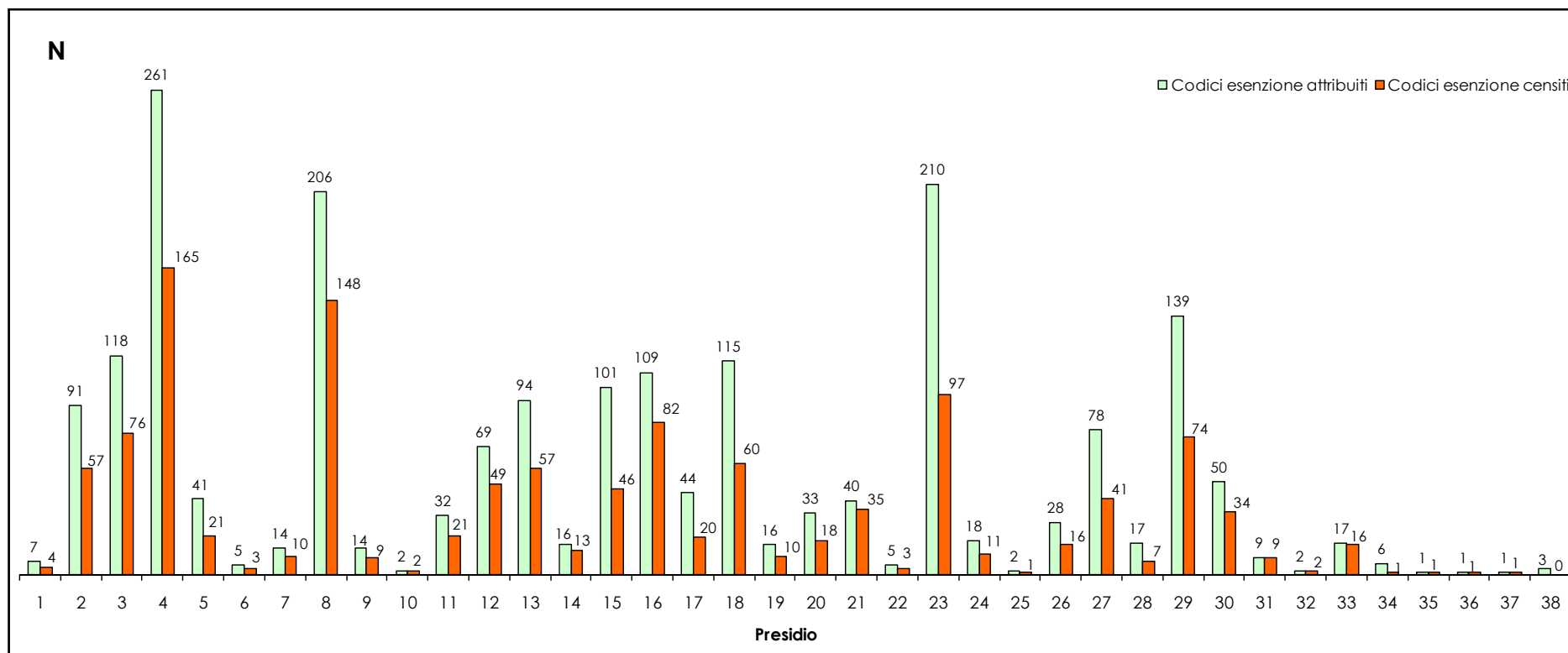
La tabella 3.5 e le figure 3.4 e 3.5 mostrano il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento<sup>5</sup> ed il numero e la percentuale degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso, evidenziando che 32 dei 38 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 esse (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 <sup>5</sup> e numero (N) e percentuale (%) degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

Cod	Presidio della Rete	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	7	4	57
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	91	57	63
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	118	76	64
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	261	165	63
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	41	21	51
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	5	3	60
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	14	10	71
8	AO Spedali Civili di Brescia	206	148	72
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	14	9	64
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	2	2	100
11	AO Sant'Anna di Como	32	21	66
12	AO Ospedale di Lecco	69	49	71
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	94	57	61
14	AO Carlo Poma di Mantova	16	13	81
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	101	46	46
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	109	82	75
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	44	20	45
18	AO San Paolo – Polo Universitario	115	60	52
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	16	10	63
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	33	18	55
21	AO Ospedale Civile di Legnano	40	35	88
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	5	3	60
23	AO San Gerardo di Monza	210	97	46
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	18	11	61
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	2	1	50
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	28	16	57
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	78	41	53
28	Ospedale San Giuseppe	17	7	41
29	IRCCS San Raffaele	139	74	53
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	50	34	68
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	9	9	100
32	IRCCS Policlinico San Donato	2	2	100
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	17	16	94
34	Fondazione Poliambulanza	6	1	17
35	Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza	1	1	100
36	Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia	1	1	100
37	AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio	1	1	100
38	Casa di Cura del Policlinico	3	0	0

**Figura 3.4.** Numero (N) di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento <sup>5</sup> e il numero degli stessi per cui è stato censito almeno un caso (nell'ambito del Presidio).



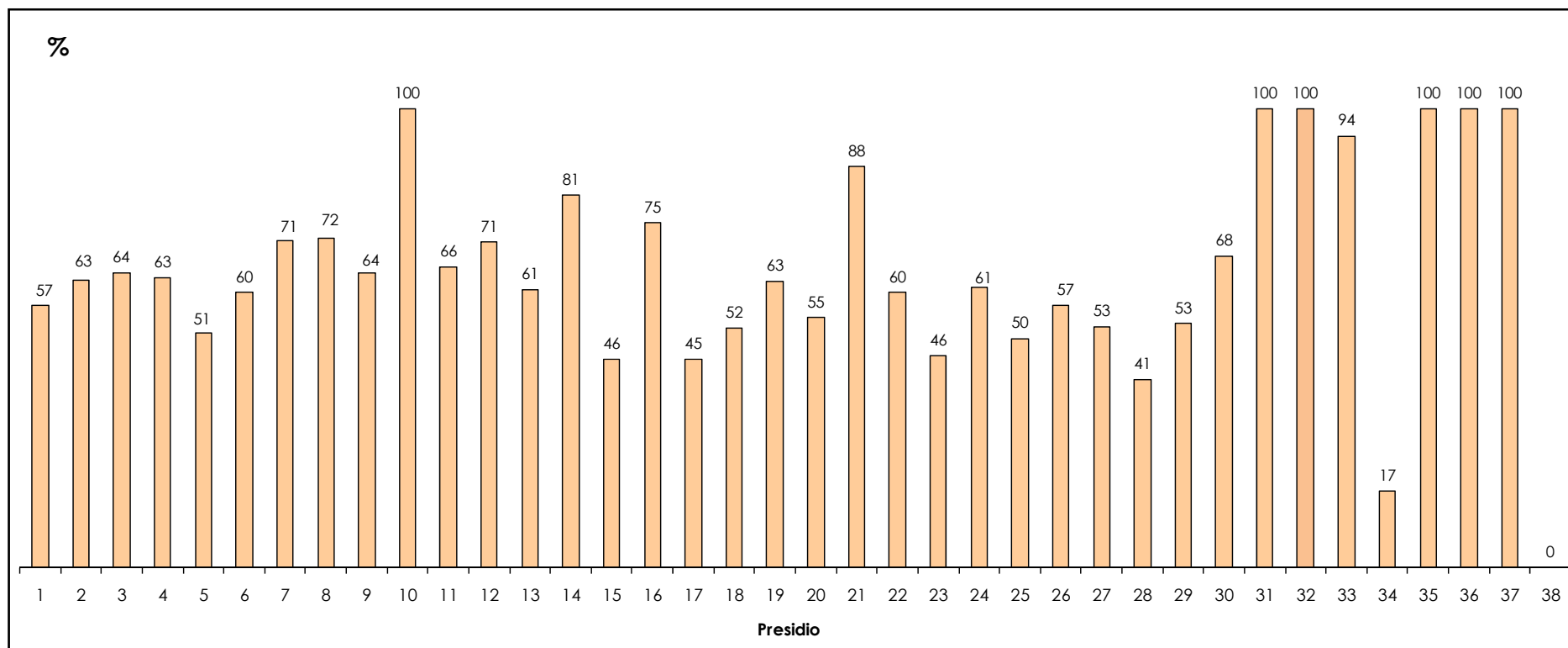
1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio
8. AO Spedali Civili di Brescia
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona
10. AO Ospedale Maggiore di Crema
11. AO Sant'Anna di Como
12. AO Ospedale di Lecco
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo
14. AO Carlo Poma di Mantova

15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)
18. AO San Paolo – Polo Universitario
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo
21. AO Ospedale Civile di Legnano
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese
23. AO San Gerardo di Monza
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini

27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino
28. Ospedale San Giuseppe
29. IRCCS San Raffaele
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS
32. IRCCS Policlinico San Donato
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico
34. Fondazione Poliambulanza
35. Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza
36. Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia
37. AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio
38. Casa di Cura del Policlinico



**Figura 3.5.** Percentuale (%) dei codici attribuiti per cui è stato censito almeno un caso, per ciascun Presidio. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento.



1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (7)
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (91)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (261)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (41)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (5)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (14)
8. AO Spedali Civili di Brescia (206)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (32)
12. AO Ospedale di Lecco (69)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (94)
14. AO Carlo Poma di Mantova (16)

15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (101)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (44)
18. AO San Paolo – Polo Universitario (115)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (16)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (33)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (210)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (18)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio) (2)
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (28)

27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (78)
28. Ospedale San Giuseppe (17)
29. IRCCS San Raffaele (139)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (50)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (17)
34. Fondazione Poliambulanza (6)
35. Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza (1)
36. Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia (1)
37. AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio (1)
38. Casa di Cura del Policlinico (3)

### 3.3. MALATI RARI CENSITI E MALATTIE RARE CENSITE

Le 28.173 schede di diagnosi censiscono 27.510 malati rari: per 635 pazienti sono state inserite nel ReLMaR due schede di diagnosi, mentre per 14 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 censiti da più Presidi della Rete per la stessa malattia rara.

Poiché la popolazione di riferimento è costituita da tutti i pazienti assistiti dai Presidi della Rete, nel ReLMaR sono censiti sia pazienti residenti sia in Lombardia che in altre regioni. I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 16,2% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane, in particolare da Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Sicilia, Puglia, Toscana (tabella 3.6 e figura 3.6).

La tabella 3.7 e le figure 3.7 e 3.8 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 censito da più Presidi della Rete. I dati del ReLMaR mostrano che tale fenomeno si è verificato per 527 malati rari, di cui 516 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 11 sono stati censiti in tre diversi Presidi.

La tabella 3.8 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 istituita 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 (22.908) è inferiore al numero dei malati rari che risultano residenti in Lombardia (23.059), in quanto alcuni di essi sono iscritti ai Sistemi Sanitari di altre regioni.

I casi di malattia rara censiti sono 27.603 (93 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare) e riguardano 465 diverse malattie rare, il 73,6% di quelle sorvegliate dal ReLMaR (tabella 3.9 e figura 3.10). Nel 29% dei casi è stato redatto almeno un piano terapeutico (si ricorda che il piano terapeutico è dedicato alla prescrizione di farmaci) (tabella 3.10 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 cito-istologiche*.

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)<sup>4</sup>, sono state analizzate le modalità di diagnosi utilizzate e i valori in percentuale sono stati riportati in tabella 3.11.

Per ogni piano terapeutico compilato dal 1° luglio 2014 al 30 giugno 2015, è stato analizzato il numero di prodotti prescritti; i valori dei principali indici statistici sono stati calcolati per categoria di appartenenza delle malattie rare (tabella 3.12).

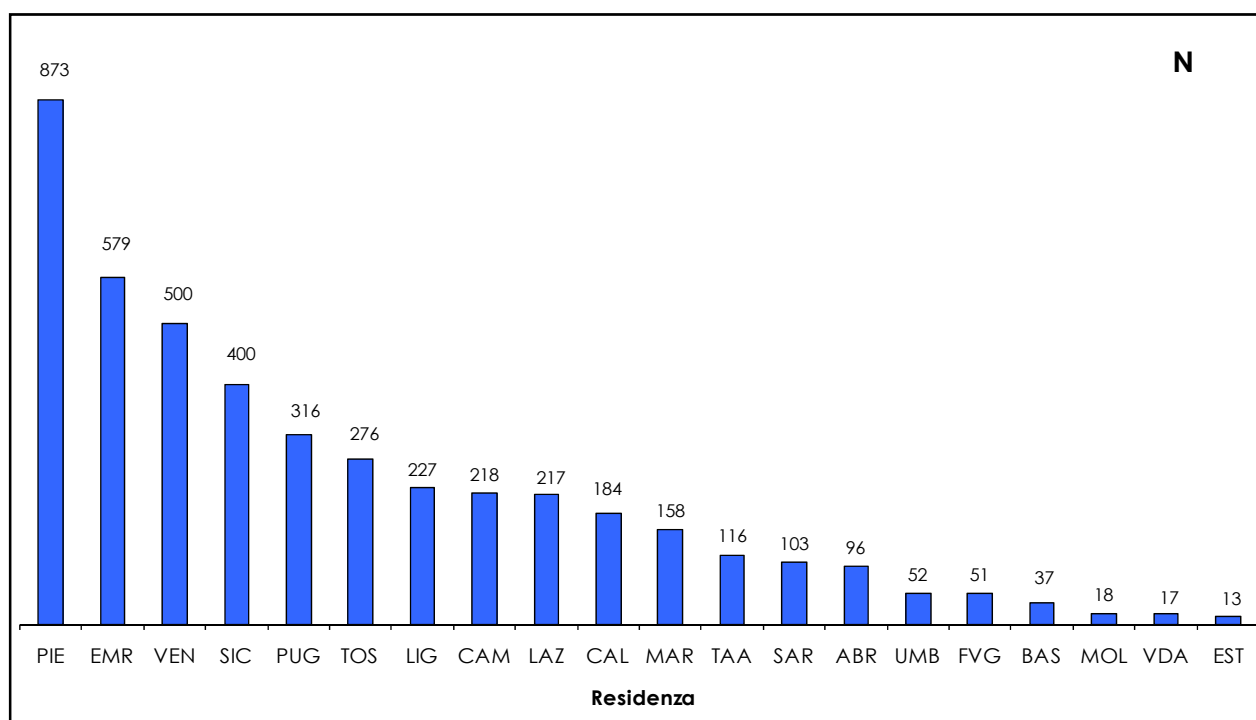
I principali dati raccolti nel ReLMaR per ciascuna delle condizioni rare censite al 30 giugno 2015 sono riassunti in tabella 3.13 (condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione). In essa si è ritenuto opportuno ricondurre le denominazioni delle malattie rare censite alla classificazione proposta dalla organizzazione di riferimento europea ORPHANET ([www.orpha.net](http://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 ORPHA<sup>10</sup>. Per i pazienti che sono stati segnalati più di una volta all'interno del ReLMaR per la stessa malattia rara, viene considerata la scheda di diagnosi archiviata più recente.

Sono 69 le condizioni che raccolgono oltre 100 casi ciascuna, rappresentando complessivamente il 78% dei casi di malattia rara censiti; 163 ne raccolgono tra 99 e 10 (19% dei casi) e 244 ne raccolgono meno di 10 (3% dei casi).

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

Cod	Residenza	Popolazione Residente <sup>11</sup>	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
PIE	Piemonte	4.424.467	873	19,6
EMR	Emilia Romagna	4.450.508	579	13,0
VEN	Veneto	4.927.596	500	11,2
SIC	Sicilia	5.092.080	400	9,0
PUG	Puglia	4.090.105	316	7,1
TOS	Toscana	3.752.654	276	6,2
LIG	Liguria	1.583.263	227	5,1
CAM	Campania	5.861.529	218	4,9
LAZ	Lazio	5.892.425	217	4,9
CAL	Calabria	1.976.631	184	4,1
MAR	Marche	1.550.796	158	3,5
TAA	Trentino Alto Adige	1.055.934	116	2,6
SAR	Sardegna	1.663.286	103	2,3
ABR	Abruzzo	1.331.574	96	2,2
UMB	Umbria	894.762	52	1,2
FVG	Friuli Venezia Giulia	1.227.122	51	1,1
BAS	Basilicata	576.619	37	0,8
MOL	Molise	313.348	18	0,4
VDA	Valle d'Aosta	128.298	17	0,4
EST	Stato Estero	-	13	0,3
	<b>Totale extra-regionali</b>	<b>50.792.997</b>	<b>4.451</b>	<b>100,0</b>
	Lombardia	10.002.615	23.059	
	<b>Totale</b>	<b>60.795.612</b>	<b>27.510</b>	

**Figura 3.6.** Distribuzione regionale dei malati rari non residenti in Lombardia censiti nel ReLMaR.

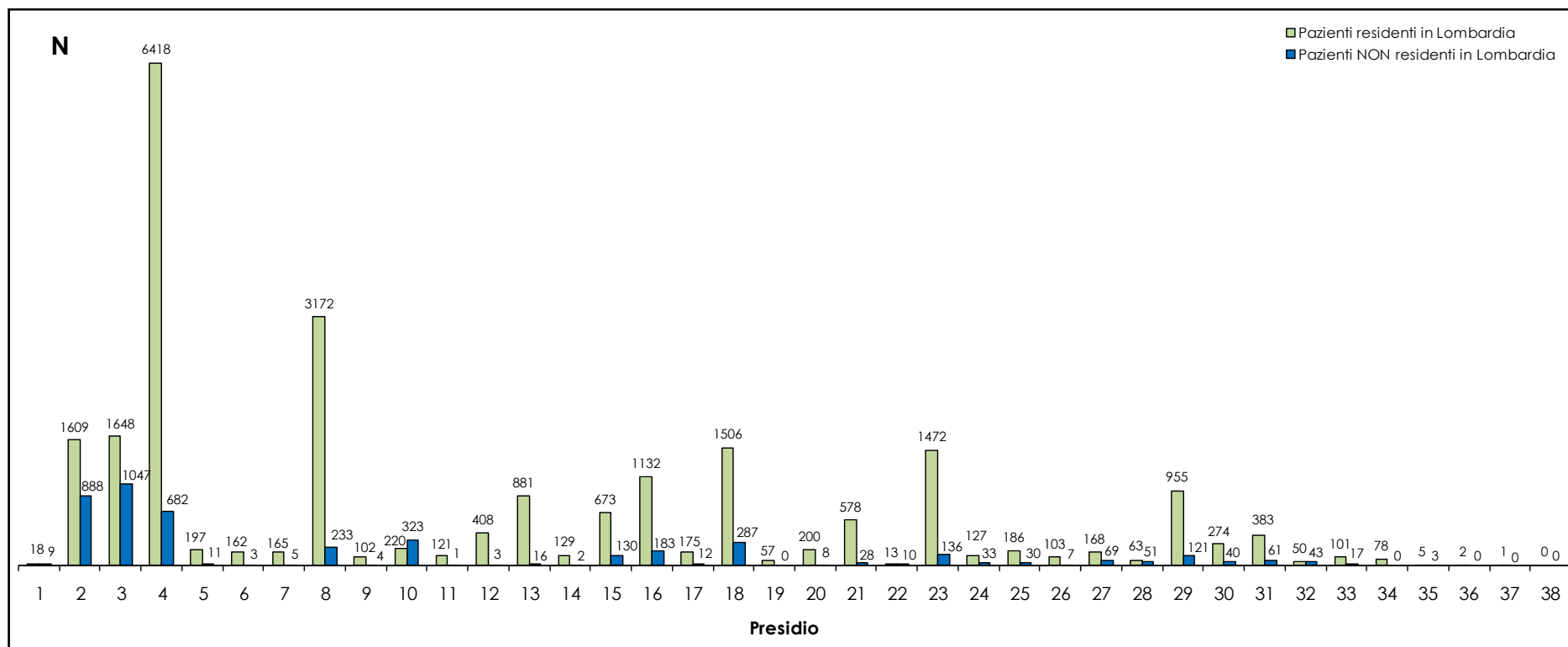


**Tabella 3.7.** La tabella descrive, per ciascun Presidio, il numero (N) dei malati rari assistiti e censiti residenti in Lombardia (LOM), il numero dei pazienti extra-regionali (E.R.) e la percentuale (%) della casistica rappresentata da questi ultimi.

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

<b>Cod</b>	<b>Presidio della Rete</b>	<b>LOM (N)</b>	<b>E.R. (N)</b>	<b>E.R. (%)</b>
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	18	9	33,3
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	1.609	888	35,6
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	1.648	1.047	38,8
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	6.418	682	9,6
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	197	11	5,3
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	162	3	1,8
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	165	5	2,9
8	AO Spedali Civili di Brescia	3.172	233	6,8
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	102	4	3,8
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	220	323	59,5
11	AO Sant'Anna di Como	121	1	0,8
12	AO Ospedale di Lecco	408	3	0,7
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	881	16	1,8
14	AO Carlo Poma di Mantova	129	2	1,5
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	673	130	16,2
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	1.132	183	13,9
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	175	12	6,4
18	AO San Paolo – Polo Universitario	1.506	287	16,0
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	57	0	0,0
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	200	8	3,8
21	AO Ospedale Civile di Legnano	578	28	4,6
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	13	10	43,5
23	AO San Gerardo di Monza	1.472	136	8,5
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	127	33	20,6
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio)	186	30	13,9
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	103	7	6,4
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	168	69	29,1
28	Ospedale San Giuseppe	63	51	44,7
29	IRCCS San Raffaele	955	121	11,2
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	274	40	12,7
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	383	61	13,7
32	IRCCS Policlinico San Donato	50	43	46,2
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	101	17	14,4
34	Fondazione Poliambulanza	78	0	0,0
35	Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza	5	3	37,5
36	Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia	2	0	0,0
37	AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio	1	0	0,0
38	Casa di Cura del Policlinico	0	0	0

**Figura 3.7.** Numero dei malati rari assistiti e censiti per ciascun Presidio, con i residenti in Lombardia distinti dai NON residenti. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento.

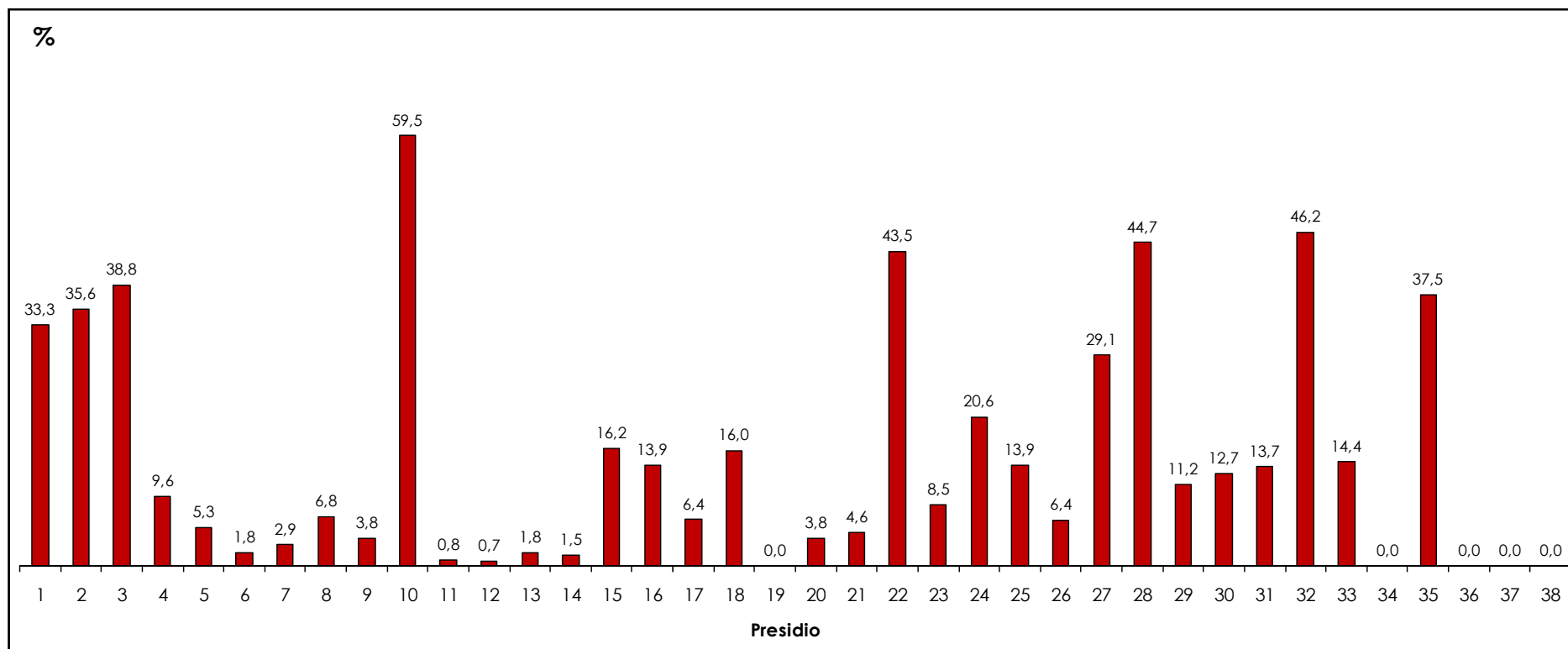


1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (7)
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (91)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (261)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (41)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (5)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (14)
8. AO Spedali Civili di Brescia (206)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (32)
12. AO Ospedale di Lecco (69)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (94)

14. AO Carlo Poma di Mantova (16)
15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (101)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (44)
18. AO San Paolo – Polo Universitario (115)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (16)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (33)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (210)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (18)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio) (2)

26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (28)
27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (78)
28. Ospedale San Giuseppe (17)
29. IRCCS San Raffaele (139)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (50)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (17)
34. Fondazione Poliambulanza (6)
35. Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza (1)
36. Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia (1)
37. AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio (1)
38. Casa di Cura del Policlinico (3)

**Figura 3.8.** In figura la percentuale della casistica di ciascun Presidio rappresentata dai NON residenti. In parentesi è riportato il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento.



1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (7)
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (91)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (261)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (41)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (5)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (14)
8. AO Spedali Civili di Brescia (206)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (32)
12. AO Ospedale di Lecco (69)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (94)

14. AO Carlo Poma di Mantova (16)
15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (101)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (44)
18. AO San Paolo – Polo Universitario (115)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (16)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (33)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (210)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (18)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (Istituto Scientifico di via Boezio) (2)

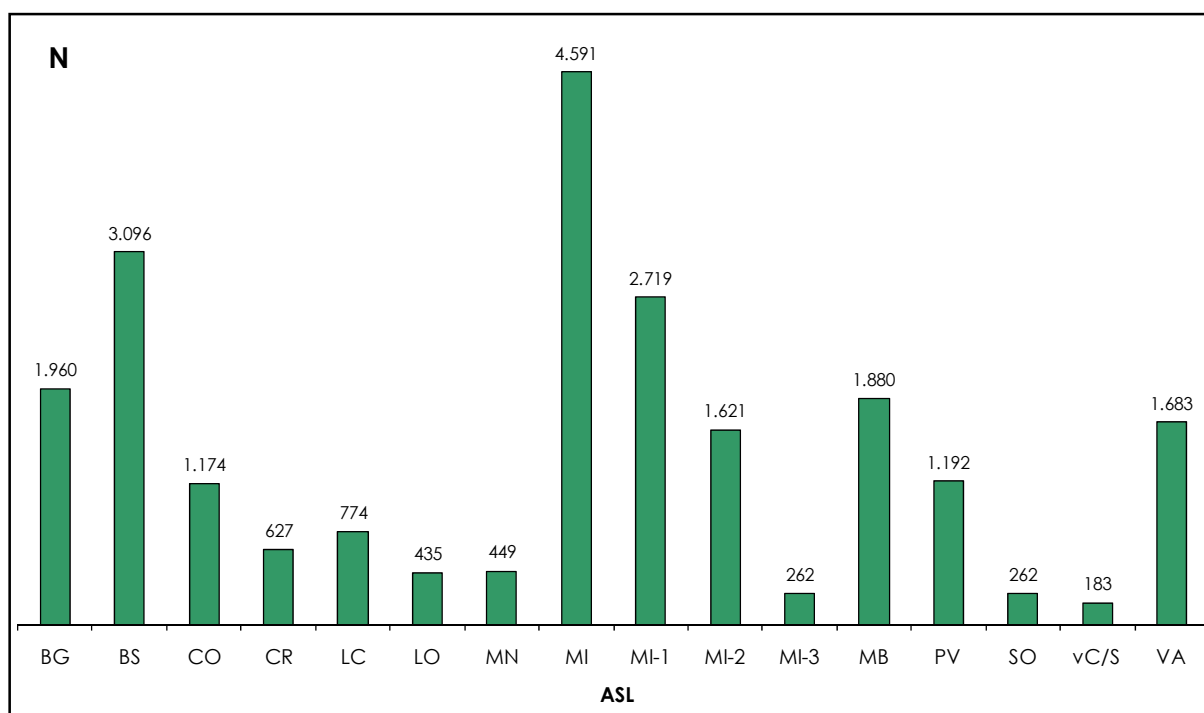
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (28)
27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (78)
28. Ospedale San Giuseppe (17)
29. IRCCS San Raffaele (139)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (50)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (17)
34. Fondazione Poliambulanza (6)
35. Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza (1)
36. Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia (1)
37. AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio (1)
38. Casa di Cura del Policlinico (3)

**Tabella 3.8.** 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.

<b>Cod</b>	<b>Azienda Sanitaria Locale</b>	<b>Numero di pazienti censiti</b>
BG	ASL Bergamo	1.960
BS	ASL Brescia	3.096
CO	ASL Como	1.174
CR	ASL Cremona	627
LC	ASL Lecco	774
LO	ASL Lodi	435
MN	ASL Mantova	449
MI	ASL Milano	4.591
MI-1	ASL Milano 1	2.719
MI-2	ASL Milano 2	1.621
MI-3	ASL Milano 3 §	262
MB	ASL Monza e Brianza §§	1.880
PV	ASL Pavia	1.192
SO	ASL Sondrio	262
vC/S	ASL Vallecamonica e Sebino	183
VA	ASL Varese	1.683
<b>Totale</b>		<b>22.908</b>

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



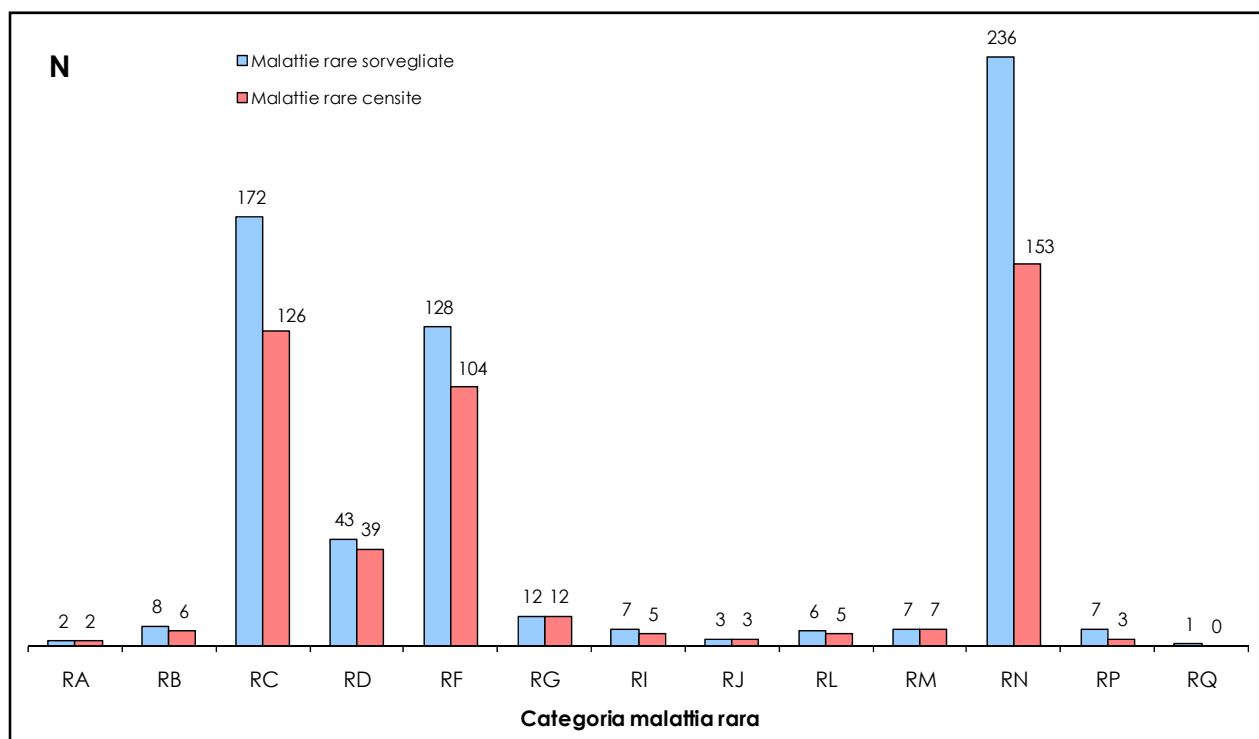


**Tabella 3.9.** Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

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	126 (73%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	43	39 (91%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	128	104 (81%)
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	153 (65%)
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%)
<b>Totale</b>			<b>632</b>	<b>465 (74%)</b>

**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.



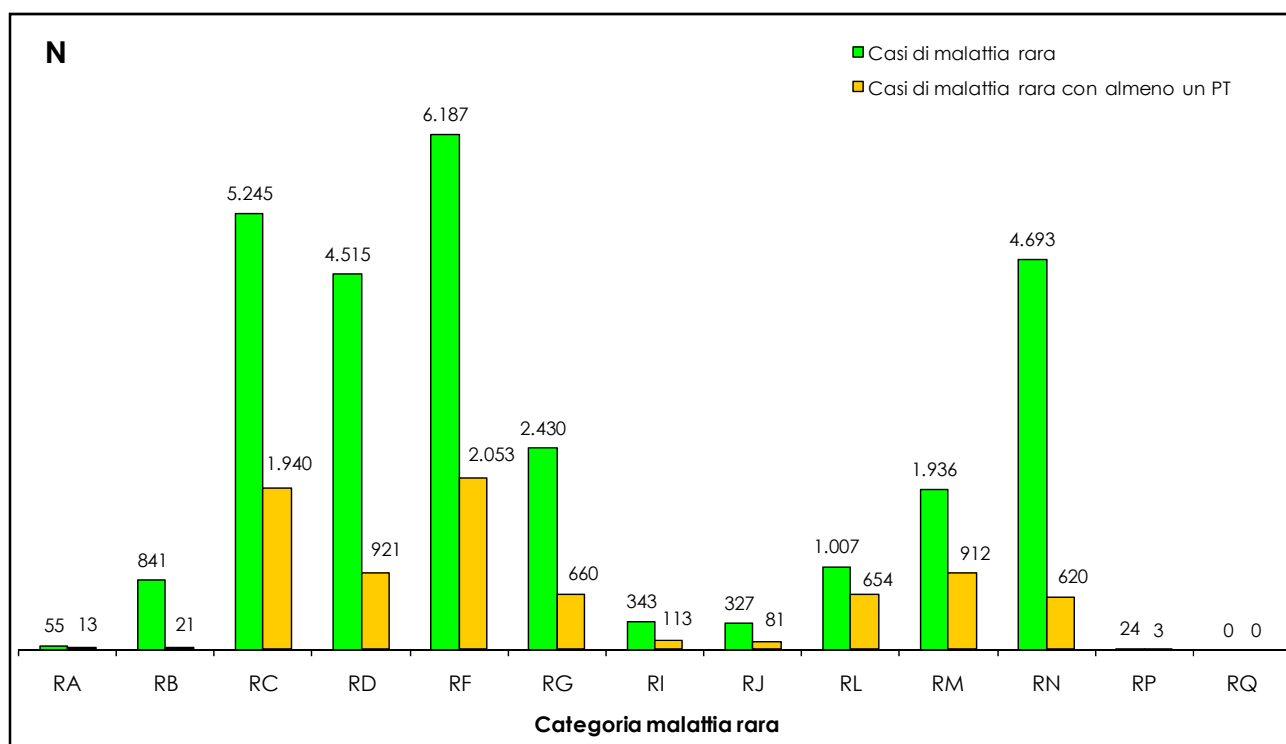
**Tabella 3.10.** Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

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 $\geq 1$ PT (%)
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	55	13 (24%)
RB	Tumori	140 – 239	841	21 (2%)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	5.245	1.940 (37%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	4.515	921 (20%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	6.187	2.053 (33%)
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	2.430	660 (27%)
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	343	113 (33%)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	327	81 (24%)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	1.007	654 (65%)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	1.936	912 (47%)
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	4.693	620 (13%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	24	3 (13%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	0	0 (0%)
<b>Totale</b>			<b>27.603</b>	<b>7.991 (29%)</b>

**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 3.11.** 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	63,64%	54,55%	83,64%	0,00%	0,00%	36,36%	16,36%	9,09%	0,00%	38,18%
RB	Tumori	96,08%	40,90%	18,19%	52,32%	2,38%	0,48%	27,11%	6,30%	1,07%	10,34%
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	68,41%	43,76%	96,68%	1,75%	0,42%	24,94%	1,14%	29,55%	6,23%	35,96%
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	61,17%	5,80%	99,49%	0,38%	0,02%	38,43%	0,11%	55,39%	0,38%	5,29%
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	86,88%	72,80%	55,84%	8,65%	10,88%	1,75%	24,63%	16,81%	0,50%	36,79%
RG	Malattie del sistema circolatorio	98,93%	85,47%	97,24%	0,58%	0,29%	0,53%	1,89%	13,42%	0,25%	83,05%
RI	Malattie dell'apparato digerente	79,88%	97,08%	50,44%	0,58%	3,79%	1,46%	45,19%	0,87%	14,87%	33,24%
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	98,78%	83,79%	91,44%	4,59%	0,31%	0,31%	3,67%	11,31%	0,61%	79,20%
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	99,50%	13,60%	95,93%	1,39%	0,30%	0,20%	2,38%	84,81%	0,00%	10,92%
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	99,38%	58,78%	98,19%	0,26%	0,00%	0,46%	1,55%	40,50%	0,15%	57,08%
RN	Malformazioni congenite	91,37%	56,72%	55,30%	15,30%	3,05%	4,71%	26,36%	23,27%	0,87%	26,44%
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	95,83%	87,50%	75,00%	8,33%	0,00%	0,00%	16,67%	4,17%	4,17%	66,67%
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

**Tabella 3.12.** Analisi del numero di prodotti prescritti nei piani terapeutici compilati dal 1° luglio 2014 al 30 giugno 2015.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Totale PT	Totale Prodotti	Media	DS	Mediana	Min	Max
RA	Malattie infettive e parassitarie	1	2	2,00	0,00	2,00	2	2
RB	Tumori	10	12	1,20	0,40	1,00	1	2
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	487	1.372	2,82	2,36	2,00	1	26
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	30	89	2,97	2,54	2,00	1	10
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	514	1.702	3,31	3,43	2,00	1	18
RG	Malattie del sistema circolatorio	221	561	2,54	2,26	2,00	1	15
RI	Malattie dell'apparato digerente	29	64	2,21	1,54	2,00	1	7
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	34	123	3,62	1,68	4,00	1	7
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	166	558	3,36	1,87	4,00	1	10
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	173	553	3,20	2,10	3,00	1	12
RN	Malformazioni congenite	206	579	2,81	2,96	2,00	1	22
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	1	1	1,00	0,00	1,00	1	1
RQ	Sintomi, segni e stati morbososi mal definiti	0	0	-	-	-	-	-
<b>Totale</b>		<b>1.872</b>	<b>5.616</b>					

**Tabella 3.13.** Sintesi dei principali dati raccolti dal ReLMaR al 30.06.2015. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/36)

LEGENDA	
<b>COD</b>	CODICE ESENZIONE
<b>TOT</b>	NUMERO DI CASI CENSITI DAL ReLMaR
<b>M/F</b>	SESSO
<b>PT (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
<b>E.R. (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
<b>DS</b>	DEVIAZIONE STANDARD
<b>MIN/MAX</b>	RANGE
<b>NOTA 1A</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
<b>NOTA 1B</b>	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
<b>NOTA 1C</b>	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
<b>RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE</b>																						
	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)	24	12	12	4	0	18	20	9	0	63	18	20	9	0	63	19	20	9	0	64
<b>RB - TUMORI</b>																						
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; Nephroblastoma)	5	1	4	40	0	4	4	3	0	12	4	4	3	0	12	7	4	7	0	12
	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)	41	23	18	2	24	33	17	30	7	69	33	18	30	7	69	39	18	40	11	74
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	78	0	78	18	59	39	12	39	15	71	41	12	40	19	71	45	12	43	19	71
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	699	327	372	1	3	4	11	0	0	69	14	17	7	0	76	21	19	14	0	82
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	687	320	367	0	2	4	10	0	0	69	14	16	7	0	76	21	18	14	0	82
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	12	7	5	8	33	25	17	27	0	50	35	21	37	8	71	40	19	38	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)	21	12	9	52	5	25	20	21	0	63	26	20	21	0	63	33	21	37	0	70
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	91	72	19	80	14	19	11	15	0	59	27	13	23	8	63	32	13	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)	508	43	465	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; Cryoglobulinemic vasculitis)	332	82	250	45	3	59	13	61	26	90	62	12	63	27	90	66	11	68	29	91
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	6	3	3	50	33	42	10	37	35	59	48	8	47	39	62	51	7	50	42	63
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA (ORPHA1195; Congenital atroferrinemia)	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)	24	11	13	79	0	16	20	2	0	63	22	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)	227	115	112	4	33	39	18	41	0	75	43	19	46	0	75	47	18	48	0	84
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; Behcet disease)	248	118	130	65	6	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	188	90	98	81	14	27	19	27	0	68	31	19	33	0	72	38	18	39	3	77
		BARTTER SINDROME DI (ORPHA112; Bartter syndrome)	25	14	11	72	16	8	14	0	0	44	11	15	3	0	45	21	16	20	3	65
		CONN SINDROME DI (ORPHA85142; Aldosterone-producing adenoma )	31	22	9	77	0	47	10	46	25	67	49	10	48	27	67	54	11	54	30	75
		GITELMAN SIDROME DI (ORPHA358; Gitelman syndrome)	104	43	61	84	21	20	15	19	0	68	26	15	25	2	68	32	15	32	3	77
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	28	11	17	82	0	45	11	45	20	66	49	11	49	26	72	54	10	51	31	72
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	195	69	126	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)	188	67	121	15	5	4	6	0	0	34	5	7	2	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	105	14	91	83	0	39	16	39	1	76	43	17	44	1	77	45	16	44	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)	81	10	71	91	0	41	16	41	1	76	44	16	45	1	77	45	15	45	12	77
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMIOACIDI	1049	563	486	43	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>	5	4	1	100	100	10	15	2	1	39	30	30	13	3	73	40	25	39	4	74
		ALBINISMO <i>(ORPHA55; Oculocutaneous albinism)</i>	113	65	48	0	42	0	0	0	0	0	10	14	3	0	50	12	15	5	0	51
		ALCAPTONURIA <i>(ORPHA56; Alcaptonuria)</i>	12	9	3	83	0	11	15	2	0	45	37	18	42	0	60	47	15	49	19	69
		BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI <i>(ORPHA134; Beta-ketothiolase 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>	3	1	2	33	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	3	21	11	28	6	30
		CISTINURIA <i>(ORPHA214; Cystinuria)</i>	82	48	34	72	11	18	13	17	0	56	25	16	24	0	69	38	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 disease)</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
		IPERFENILALANINEMIA <i>(ORPHA238583; Hyperphenylalaninemia)</i>	681	356	325	38	11	0	0	0	0	0	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA <i>(ORPHA407; Glycine encephalopathy)</i>	6	2	4	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	17



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
		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 (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	18	10	8	94	39	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	13	7	13	0	30
		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)	17	8	9	82	24	3	7	0	0	26	3	7	0	0	27	6	9	2	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	23	4	23	19	27
		OMOCISTINURIA (ORPHA394; Classic homocystinuria)	16	8	8	88	6	18	17	16	0	55	22	17	21	0	55	31	16	34	2	59
		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	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)	13	8	5	54	8	0	1	0	0	2	2	2	1	0	8	16	16	18	0	40
	RCG050	DISTURBI DERL CICLO DELL'UREA	64	29	35	73	23	12	20	0	0	82	12	20	1	0	82	20	20	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

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
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	13	5	8	100	23	1	1	0	0	4	3	8	0	0	32	13	14	9	0	52
		ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	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; Carbamoyl-phosphate synthase 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)	30	11	19	53	27	21	25	5	0	82	22	24	7	0	82	31	21	27	0	82
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	229	115	114	53	19	7	15	0	0	69	13	19	3	0	72	22	19	17	0	76
		DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	7	3	4	57	0	1	3	0	0	10	5	5	4	0	15	7	9	5	0	25
		FRUTTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	5	2	3	20	20	1	1	0	0	3	9	3	8	4	13	21	9	21	6	35
		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	13	0	51
		GLICOGENOSI TIPO 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	48	23	25	56	17	25	19	22	0	69	32	21	37	0	71	41	22	46	0	76
		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

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 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
		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)	22	6	16	91	5	0	1	0	0	4	10	14	3	0	44	16	13	10	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
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI (ORPHA397937; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy; Adult polyglucosan body disease)	2	0	2	0	0	45	9	45	36	53	68	4	68	64	72	68	3	68	65	71
		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	31	8	34	19	43
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	100	67	33	43	12	17	16	16	0	68	24	20	27	0	72	28	19	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)	21	11	10	81	10	7	15	1	0	68	10	17	5	0	70	13	17	9	0	71
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA156; ORPHA157; Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	13	9	4	54	0	8	10	2	0	26	13	15	3	0	41	18	15	10	1	44
		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; <i>Hyperlipoproteinemia type 1</i> )	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; <i>Homozygous familial hypercholesterolemia</i> )	2	0	2	50	0	11	8	11	3	18	24	12	24	12	36	26	10	26	16	36
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE (ORPHA413; <i>Hyperlipoproteinemia type 4</i> )	21	18	3	0	0	23	11	24	0	42	34	14	39	0	50	35	13	39	0	51
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA425; <i>Apolipoprotein A-I deficiency</i> )	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA426; <i>Familial hypobetalipoproteinemia</i> )	12	6	6	58	17	23	12	21	2	49	33	13	34	17	52	35	13	35	18	54
		LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA650; <i>LCAT deficiency</i> )	5	3	2	0	100	22	8	21	9	30	32	10	30	21	50	40	8	42	31	52
		TANGIER MALATTIA DI (ORPHA31150; <i>Tangier disease</i> )	5	4	1	0	0	26	9	27	13	39	36	15	30	14	55	35	16	30	13	55
		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA (ORPHA909; <i>Cerebrotendinous xanthomatosis</i> )	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	148	73	75	49	20	22	19	15	0	69	28	19	29	0	71	34	19	33	0	76
		ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI (ORPHA75234; <i>Cholesteryl ester storage disease</i> )	5	3	2	80	20	15	8	11	8	27	20	13	14	8	45	27	18	21	8	55
		FABRY MALATTIA DI (ORPHA324; <i>Fabry Disease</i> )	94	42	52	44	28	25	21	20	0	69	32	19	34	0	71	36	19	38	2	76
		GAUCHER MALATTIA DI (ORPHA355; <i>Gaucher Disease</i> )	36	20	16	50	3	16	17	11	0	58	22	19	22	0	63	33	18	33	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)	13	8	5	69	15	14	12	11	0	38	21	15	21	0	55	22	15	21	0	55
	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	392	314	78	5	9	45	15	45	6	83	46	14	46	7	83	51	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	236	198	38	4	9	46	14	48	6	77	48	14	49	7	77	54	14	55	8	88
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	14	12	2	7	7	43	19	47	8	71	45	17	48	12	72	46	17	52	12	72
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1  (ORPHA139498; Hemochromatosis type 1)	111	87	24	6	5	43	15	42	9	83	45	15	43	12	83	48	15	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)	12	6	6	0	33	42	15	50	15	61	48	16	51	19	71	49	16	52	23	71
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)  (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	5	0	5	0	20	37	11	40	19	51	38	11	42	19	52	41	8	42	30	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 (ORPHA163; 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	125	74	51	2	3	34	22	39	0	71	39	17	42	2	73	46	21	50	7	84
		COPROPORFIRIA EREDITARIA (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrinemia)	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)	22	8	14	0	5	33	15	37	3	57	34	14	38	6	57	37	15	39	7	62
		PORFIRIA CUTANEA TARDA (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	56	47	9	4	2	50	11	51	22	71	52	10	54	23	73	63	13	66	24	84
<b>1B</b>		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)	2	1	1	0	0	3	2	3	1	4	31	25	31	6	56	34	22	34	12	56
		PORFIRIA VARIEGATA (ORPHA79473; Porphyria variegata)	9	1	8	0	22	37	8	40	21	47	41	6	43	30	49	48	8	50	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	19	11	19	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	23	0	23	23	23
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI (ORPHA69; Amyloidosis)	539	321	218	17	50	52	20	58	0	83	55	17	59	1	86	57	16	60	2	88
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	80	49	31	60	45	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	13	9	0	41
		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)	13	6	7	54	38	2	3	2	0	11	5	3	4	2	12	12	7	10	4	27
		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	ISTIOTIOSI CRONICHE	118	61	57	3	35	32	18	30	0	86	34	18	32	0	87	40	17	38	3	89
		ISTIOTIOSI A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	108	56	52	2	35	32	18	30	0	86	33	18	32	0	87	39	17	37	3	89
		ISTIOTIOSI 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	315	178	137	12	27	13	18	4	0	75	19	20	13	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
		DIFETTO IDIOPATICO DI CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
		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)	162	78	84	19	25	23	19	19	0	75	30	19	27	1	76	37	18	36	4	76

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
		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
		IPIER-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
<b>RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI</b>																						
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	192	85	107	3	10	10	15	4	0	78	10	15	4	0	78	14	15	9	0	78
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	38	19	19	34	13	45	17	44	16	78	45	17	44	16	78	50	15	50	16	78
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	27	13	14	41	7	44	22	49	3	74	45	22	50	3	74	47	22	50	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	1127	571	556	32	6	10	15	2	0	83	13	18	3	0	83	30	17	31	0	84
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI (ORPHA232; Sickle cell anemia)	225	103	122	35	2	5	9	2	0	54	7	10	3	0	54	19	16	13	0	68
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	37	18	19	16	32	11	12	4	0	40	25	17	27	0	61	37	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



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
		FANCONI ANEMIA DI (ORPHA84; Fanconi Anemia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22	
		GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA362; Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency)	142	106	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)	161	86	75	15	20	17	18	10	0	71	25	19	25	0	74	32	18	31	1	80
		TALASSEMIE	528	240	288	46	2	7	12	1	0	63	8	15	1	0	75	32	14	33	0	77
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	3033	1754	1279	18	11	12	19	0	0	82	29	20	28	0	83	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)	72	24	48	7	10	23	20	22	0	78	34	17	33	6	79	39	20	37	6	91
		DISFIBRINOGENEMIA (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	29	12	17	0	10	22	25	3	0	76	40	19	39	3	76	42	17	44	12	78
<b>1B</b>		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	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)	783	741	42	50	16	2	8	0	0	77	15	17	8	0	83	34	20	35	0	95
		EMOFILIA B (ORPHA98879; Hemophilia B)	132	124	8	48	6	1	5	0	0	56	16	17	10	0	81	32	20	34	0	90
		FATTORE II DEFICIT DI (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	2	0	2	0	0	46	5	46	41	51	46	5	46	41	51	47	5	47	42	51
		FATTORE V DEFICIT DI (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	25	11	14	0	4	6	14	0	0	51	25	20	18	0	65	28	20	27	0	65

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 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	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49	
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	86	39	47	3	1	30	23	32	0	77	42	18	38	11	82	42	18	42	11	82
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	43	15	28	5	0	27	21	24	0	78	39	15	37	18	79	41	16	38	18	79
		FATTORE VII DEFICIT DI (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	102	47	55	3	4	7	16	0	0	82	28	20	25	0	82	34	22	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)	58	20	38	0	3	9	17	0	0	73	29	18	27	1	73	36	19	36	6	73
1B		FATTORE XII DEFICIT DI (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)	6	4	2	0	33	1	1	0	0	3	19	14	17	2	41	29	9	32	17	42
		PLASMINOGENO DEFICIT DI (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66	66
		PROTEINA C DEFICIT DI (ORPHA745; Hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	244	105	139	0	11	18	21	0	0	82	36	17	34	0	82	44	18	43	7	83
		PROTEINA S DEFICIT DI (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	342	116	226	0	10	19	20	16	0	77	38	15	37	4	78	43	16	41	7	93
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	16	5	11	0	0	29	22	33	0	79	44	13	41	20	79	44	13	42	20	79
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI (ORPHA903; Von Willebrand disease)	533	221	312	11	7	7	15	0	0	76	29	19	26	0	81	40	21	39	0	89
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	17	5	12	0	6	15	21	6	0	59	29	23	25	0	69	33	22	34	1	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	12	2	10	0	0	21	22	16	0	59	33	22	30	6	69	39	19	37	7	69
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	4	3	1	0	25	0	0	0	0	1	14	23	1	0	53	17	23	6	1	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 (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	53	19	34	2	23	14	16	9	0	56	36	20	37	0	74	38	19	39	3	77
<b>RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO</b>																						
	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)	97	41	56	52	48	31	19	30	0	80	42	19	40	1	82	46	18	45	1	83
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI (ORPHA506; Leigh syndrome)	90	46	44	84	49	2	7	0	0	39	5	9	2	0	51	10	10	7	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)	358	164	194	25	14	47	12	47	7	83	50	13	49	9	84	54	13	53	15	84
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	149	52	97	81	17	46	17	48	0	80	51	14	53	7	80	58	16	60	7	94
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	1298	715	583	67	11	64	12	65	10	91	65	12	66	21	92	66	12	67	23	92
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	44	23	21	48	20	56	11	57	22	73	59	10	62	23	76	63	9	65	44	77
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	45	40	5	69	67	21	17	21	0	61	25	19	25	0	67	30	21	31	4	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	58	26	32	28	9	2	3	0	0	15	6	6	3	0	26	22	14	20	1	52

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
	RF0140	WEST SINDROME DI (ORPHA3451; West syndrome)	45	24	21	31	7	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	4	4	3	0	23
	RF0150	NARCOLESSIA (ORPHA2073; Narcolepsy-cataplexy)	47	29	18	60	19	24	15	20	7	60	36	16	34	9	67	40	16	36	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-OLSZEWSKI SINDROME DI (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	130	62	68	52	8	69	8	69	45	86	72	8	72	47	92	74	8	73	53	92
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	378	262	116	50	6	54	17	57	1	87	56	17	59	2	87	59	16	63	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)	25	22	3	0	32	9	13	5	0	58	10	14	5	0	58	12	14	7	0	58
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	16	8	8	6	6	34	11	35	13	51	37	10	39	15	51	42	11	44	15	58
	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)	708	472	236	0	2	30	13	28	5	84	32	13	30	9	84	35	14	33	11	85
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	1	0	1	0	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)	104	62	42	43	39	24	17	23	0	69	30	16	30	0	76	32	16	32	4	78
	RFG010	LEUCODISTROFIE	83	44	39	31	46	14	19	2	0	65	18	20	7	0	65	24	19	17	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

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
		ALEXANDER MALATTIA DI (ORPHA58; Alexander disease)	7	5	2	43	0	30	26	43	0	65	34	23	47	2	65	35	23	49	2	65
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION) (ORPHA135; CACH syndrome)	13	6	7	38	38	17	17	11	0	52	21	19	15	1	59	25	16	23	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)	7	3	4	71	43	15	14	9	0	39	27	17	26	3	57	30	17	33	3	57
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7) (ORPHA289494; Hypomyelinating leukodystrophy with or without oligodontia and/or hypogonadism)	1	1	0	100	100	2	0	2	2	2	39	0	39	39	39	44	0	44	44	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 (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	10	6	4	30	40	8	13	0	0	35	17	18	4	2	45	23	18	19	2	54
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	2	0	2	100	50	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	8	3	8	5	10
	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	816	403	413	27	44	29	19	28	0	75	38	19	37	0	80	43	18	44	0	84
		ATASSIA CONGENITA	4	3	1	0	50	6	7	2	1	18	33	10	30	23	49	34	10	30	25	51

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
		ATASSIA DI FRIEDREICH (ORPHA95; Friedreich ataxia)	204	97	107	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)	217	107	110	9	41	37	14	36	0	69	44	15	43	0	80	48	14	47	0	82
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	49	28	21	53	37	44	17	47	10	72	52	15	56	16	79	55	15	58	16	79
		ATASSIA-TELEANGECTASIA (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	20	11	9	5	60	2	1	1	0	5	4	2	3	1	9	10	6	9	2	29
		ATROFIA MULTISISTEMICA (ORPHA102; Multiple system atrophy)	51	20	31	27	55	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)	2	2	0	100	0	11	5	11	6	16	25	0	25	25	25	35	5	35	30	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)	210	108	102	22	32	31	18	34	0	75	42	18	44	1	75	45	18	46	5	84
		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; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy 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

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
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	69	42	27	25	19	17	22	3	0	79	23	24	14	0	82	26	26	18	0	85
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	6	4	2	0	67	16	1	16	15	18	20	2	20	17	24	21	2	21	18	24
		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 (ORPHA431255; Scapulooperoneal 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)	18	15	3	56	6	45	14	44	19	77	52	12	49	35	78	57	13	57	35	81
		SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERNIG-HOFFMAN) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	9	5	4	0	22	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)	15	7	8	13	13	3	5	1	0	17	10	14	5	1	58	13	15	8	1	59
		SMA TIPO 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	5	3	2	40	20	31	15	35	4	46	44	14	46	17	60	49	7	46	40	60
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	303	160	143	5	24	22	18	16	0	74	31	20	30	0	78	35	20	37	3	81
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease)	241	122	119	4	25	21	18	14	0	74	30	20	26	0	76	34	20	36	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 (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)	8	6	2	25	38	23	18	23	3	50	38	17	39	15	64	39	18	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 (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	47	29	18	2	13	27	16	27	0	61	34	17	34	5	66	36	18	38	5	66
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	54	26	28	35	31	25	20	27	0	63	31	18	33	1	63	34	19	36	1	66
		MIOPATIA CENTRAL CORE (ORPHA597; Central core disease)	28	11	17	50	50	35	18	37	1	63	38	17	40	2	63	41	18	47	2	66
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	5	5	0	20	0	12	10	11	0	27	36	16	39	17	58	36	16	40	17	59
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	9	3	6	11	11	4	3	3	0	10	12	10	10	3	35	17	11	14	4	36
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE) (ORPHA98909; Desminopathy)	8	6	2	25	25	28	10	30	10	43	33	8	34	16	43	36	9	37	16	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



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
		MIOPATIA NEMALINICA (ORPHA607; Nemaline myopathy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	247	174	73	17	11	15	17	7	0	77	22	20	15	0	77	27	21	22	0	77
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	13	10	3	15	8	0	0	0	0	1	1	2	1	0	5	6	5	5	0	15
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	39	16	23	10	23	23	17	19	0	77	34	19	35	3	77	40	19	42	6	77
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	68	57	11	7	6	11	13	5	0	54	16	17	7	0	68	22	17	17	1	68
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	58	53	5	38	12	5	8	3	0	43	7	10	5	0	48	11	11	7	0	48
		DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	3	1	2	67	100	19	20	11	0	46	33	15	36	14	50	38	13	36	24	55
		DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE (ORPHA599; Distal myopathy)	4	2	2	0	25	29	19	31	1	51	39	14	39	19	58	42	16	44	19	63
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	60	33	27	12	5	27	15	24	0	64	37	18	32	7	76	40	18	37	8	77
		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	270	136	134	20	17	26	17	22	0	75	35	18	36	0	75	41	18	41	0	83
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	195	100	95	23	16	25	16	21	0	75	34	17	35	0	75	40	16	41	0	83
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	36	15	21	8	31	41	16	44	0	65	52	14	54	22	72	56	14	58	24	75
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	13	6	7	15	8	13	15	6	0	48	28	13	32	5	52	32	16	34	5	58
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	14	10	4	7	21	10	12	5	1	39	22	19	15	3	62	24	19	17	3	63

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
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	12	5	7	33	8	18	17	13	0	49	26	16	27	0	52	31	15	30	4	53
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	24	15	9	33	29	18	15	13	0	55	37	17	35	5	64	39	16	39	6	64
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	490	265	225	0	10	24	17	19	0	75	29	18	28	0	78	45	18	45	3	83
		AMAUROSIS 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)	11	5	6	0	9	25	18	29	0	57	34	22	34	1	78	40	23	44	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)	4	2	2	0	0	19	9	16	10	35	20	9	16	13	35	21	9	17	14	36
		RETINITE PIGMENTOSA (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	374	202	172	0	11	24	17	20	0	73	30	17	28	0	76	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)	41	24	17	2	7	27	18	23	5	65	33	19	31	5	68	45	18	45	10	72
		USHER SINDROME DI (ORPHA886; Usher syndrome)	40	20	20	0	10	20	11	17	0	46	25	11	26	1	48	42	16	42	12	81
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	5	0	5	0	0	28	24	22	0	71	40	21	34	22	81	41	21	36	23	81
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	2	1	1	0	0	60	3	60	57	63	62	5	62	57	66	64	4	64	60	68
		DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE	2	1	1	0	0	60	3	60	57	63	62	5	62	57	66	64	4	64	60	68

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
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	33	13	20	3	3	38	20	43	0	72	41	18	43	4	72	45	18	51	8	73
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	4	2	2	0	25	19	19	12	3	50	22	19	13	7	53	24	20	16	8	57
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE (ORPHA98625; Superficial corneal dystrophy)	8	4	4	0	0	45	11	43	33	72	46	11	43	36	72	47	11	44	36	73
<b>RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>																						
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	166	84	82	53	1	8	4	8	2	43	9	4	8	2	44	14	5	13	5	47
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	142	73	69	48	5	60	14	62	15	89	61	14	63	19	89	63	13	65	20	89
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	30	17	13	57	3	48	19	50	6	77	51	20	52	6	85	54	18	55	11	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	324	205	119	8	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)	184	86	98	44	8	51	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; Granulomatosis with polyangiitis)	186	89	97	45	6	51	17	56	4	94	53	16	56	7	94	57	16	62	9	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	395	104	291	50	2	71	8	72	25	91	72	8	72	27	91	73	8	74	28	92
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	73	7	66	49	7	40	15	40	11	73	43	16	44	12	73	49	14	51	14	75
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	787	383	404	6	63	20	14	15	0	86	45	18	46	1	86	49	19	51	1	93

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
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	16	7	9	13	25	30	10	29	19	53	30	10	29	19	53	35	11	31	20	56
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	123	32	91	7	28	41	14	39	17	77	43	13	45	17	77	46	13	47	20	77
<b>RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE</b>																						
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	134	70	64	7	2	46	20	46	2	84	49	21	52	3	85	54	19	56	8	88
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	47	30	17	34	0	26	20	23	0	75	30	18	27	0	77	31	18	28	0	77
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	33	12	21	97	6	34	16	32	0	80	42	13	41	18	80	45	15	43	19	85
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	124	72	52	44	7	37	16	36	0	75	39	16	40	3	75	47	16	47	7	81
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	5	3	2	20	20	13	24	1	0	61	15	23	6	1	61	20	21	9	5	62
<b>RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>																						
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	7	7	0	86	0	1	2	0	0	6	6	11	0	0	31	17	9	14	4	33
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	49	33	16	20	18	58	9	59	42	71	59	9	60	42	73	63	9	63	45	80
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	271	14	257	24	38	41	16	40	0	81	45	15	45	18	82	48	15	47	17	83
<b>RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>																						
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME (ORPHA1656; Dermatitis herpetiformis)	73	44	29	70	3	46	17	44	9	85	47	17	47	9	85	50	16	48	17	86
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	292	132	160	69	4	52	15	52	10	89	53	15	52	13	89	56	15	56	14	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	521	242	279	62	3	73	15	76	0	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)	56	22	34	73	16	61	15	64	22	85	62	15	66	22	86	65	15	68	22	88
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosus)	65	24	41	54	3	50	15	54	10	76	53	15	56	11	83	55	15	57	11	83
<b>RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b>																						
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	128	38	90	38	5	40	23	42	1	82	40	23	43	1	82	46	20	48	3	82
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	123	39	84	49	2	53	16	55	9	86	54	16	57	16	88	57	15	59	16	88
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	156	27	129	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)	18	8	10	78	11	51	12	53	19	68	53	11	54	29	69	56	9	58	39	69
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	1501	128	1373	48	3	43	14	43	3	84	46	14	46	8	86	47	14	47	12	86
<b>RN - MALFORMAZIONI CONGENITE</b>																						
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	374	150	224	1	28	20	18	14	0	79	22	18	15	0	79	25	18	17	0	80
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	13	6	7	38	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	12	11	9	8	0	30
	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
	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

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
	RN0050	LISSENCEFALIA (ORPHA102009; <i>Classic lissencephaly</i> )	7	4	3	29	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	7
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA (ORPHA2162; <i>Holoprosencephaly</i> )	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; <i>Axenfeld-Rieger syndrome</i> )	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; <i>Peters anomaly</i> )	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
	RN0110	ANIRIDIA (ORPHA250923; <i>Isolated aniridia</i> )	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; <i>Coloboma of optic papilla</i> )	17	8	9	0	29	0	1	0	0	5	1	2	0	0	6	5	11	1	0	41
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI (ORPHA35737; <i>Morning glory syndrome</i> )	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; <i>Blue rubber bleb nevus</i> )	2	2	0	0	50	53	24	53	29	76	53	23	53	30	76	55	21	55	34	76
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA (ORPHA1199; <i>Esophageal atresia</i> )	44	23	21	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO (ORPHA1201; <i>Atresia of small intestine</i> )	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; <i>Duodenal atresia</i> )	19	7	12	0	5	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	2	0	0	5
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; <i>Anorectal malformation (Imperforate anus)</i> )	126	65	61	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	4	4	0	22
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; <i>Hirschsprung disease</i> )	21	13	8	14	0	1	3	0	0	12	1	4	0	0	13	4	7	2	0	23
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; <i>Biliary atresia</i> )	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; <i>Caroli disease</i> )	11	7	4	55	0	44	18	43	20	68	47	18	48	23	75	50	18	49	25	77

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
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	21	5	16	5	0	47	17	52	7	74	54	15	56	11	76	59	9	59	42	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)	61	21	40	26	5	28	12	29	0	64	35	13	34	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)	6	4	2	17	17	40	21	42	5	63	50	18	57	13	64	55	9	57	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)	484	126	358	15	41	10	12	6	0	60	29	16	30	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
	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)	49	30	19	0	2	6	13	0	0	48	20	16	20	0	59	22	16	21	0	60

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
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (ORPHA669; Otopalatodigital syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	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)	30	17	13	33	0	20	12	18	4	59	35	18	36	6	75	41	16	42	14	75
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	22	12	10	50	9	9	22	0	0	80	18	24	5	0	81	20	24	10	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	
	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)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	23	6	23	17	28	23	5	23	18	28	
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	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
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (ORPHA281; Monosomy 5p)	7	3	4	0	0	0	0	0	0	9	15	2	0	44	16	18	4	0	47	
	RN0680	TURNER SINDROME DI (ORPHA881; Turner syndrome)	186	1	185	50	4	3	6	0	0	38	7	8	5	0	51	16	12	12	0	54



Tabella 3.13. (29/36)

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
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (ORPHA484; Klinefelter syndrome)	177	177	0	37	6	15	15	16	0	64	21	15	20	0	64	29	17	30	0	74
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	13	4	9	0	0	0	0	0	0	0	8	10	2	0	27	13	11	16	0	29
	RN0710	MELAS SINDROME (ORPHA550; MELAS)	80	31	49	58	49	27	17	26	0	65	36	18	36	0	78	38	18	38	4	79
	RN0720	MERRF SINDROME (ORPHA551; MERRF)	47	24	23	23	30	39	19	43	2	73	45	18	51	9	74	49	18	52	10	79
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (ORPHA805; Tuberous sclerosis)	274	115	159	6	23	5	12	0	0	72	11	15	3	0	74	22	16	19	0	75
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	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 (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	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 (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	4	2	2	0	0	28	3	29	23	30	39	17	33	23	67	48	12	44	36	67
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	47	24	23	0	26	0	1	0	0	4	2	3	1	0	16	4	4	3	0	17
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE (ORPHA138; CHARGE syndrome)	10	3	7	10	0	0	0	0	0	0	5	6	4	0	20	7	6	4	1	21
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia)	4	2	2	50	0	4	6	0	0	15	7	10	2	0	23	16	6	17	8	23
	RN0880	EEC SINDROME (ORPHA1896; EEC syndrome)	13	6	7	8	31	3	9	0	0	34	16	14	11	2	42	20	16	14	2	48
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	16	8	8	0	0	2	8	0	0	32	14	17	6	0	50	17	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

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
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	13	11	2	0	15	0	1	0	0	3	8	7	6	0	27	13	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)	54	33	21	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
	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)	3	2	1	0	0	3	3	2	0	8	11	5	9	6	17	13	8	9	7	24

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
	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)	7	3	4	14	0	0	0	0	0	6	5	4	1	17	9	5	11	3	19	
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	15	6	9	0	0	18	21	3	0	53	27	18	29	1	53	31	16	30	2	53
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	11	5	6	9	0	0	0	0	0	13	18	0	0	44	14	17	1	0	44	
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI (ORPHA904; Williams syndrome)	54	28	26	4	2	4	10	0	0	30	11	12	6	0	47	16	12	17	0	48
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI (ORPHA72; Angelman syndrome)	62	30	32	11	18	1	4	0	0	24	9	14	2	0	49	17	15	13	1	51
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	167	82	85	49	25	0	4	0	0	50	2	6	0	0	54	12	12	9	0	54
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	650	334	316	4	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)	44	32	12	0	7	5	12	0	0	66	14	16	8	0	67	16	16	11	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
	RN1360	ALPORT SINDROME DI (ORPHA63; Alport syndrome)	68	27	41	12	4	10	12	5	0	51	15	13	10	0	51	24	14	22	3	62
	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

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
	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; Angioosteohypertrophic syndrome)	38	14	24	11	32	1	3	0	0	14	19	16	16	0	63	30	17	33	0	63
	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
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	11	4	7	0	0	32	14	35	11	56	37	17	35	11	63	41	18	47	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-LARSSON 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

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
	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	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; Arthrogryposis multiplex congenita)	6	0	6	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	0	23	23	23	26	0	26	26	26	
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	211	143	68	0	5	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)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	6	6	6	0	12	
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (ORPHA1531; Craniosynostosis)	181	133	48	0	6	0	0	0	3	1	6	0	0	52	6	7	4	0	52	
		CROUZON MALATTIA DI (ORPHA207; Crouzon disease)	6	3	3	0	0	8	16	0	0	43	13	17	4	0	43	20	17	13	4	45
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	8	1	7	0	0	1	3	0	0	10	15	15	10	1	52	16	15	10	5	52
		DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	1	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	13	0	13	13	13	
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	6	9	0	0	19	12	9	17	0	19	

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
		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	11	10	11	1	20	11	10	11	1	20	
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	59	28	31	0	5	5	12	0	0	48	10	15	1	0	48	17	16	8	0	61
		ACONDROGENESI (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	
		ACONDROPLASIA (ORPHA15; Achondroplasia)	22	12	10	0	9	0	0	0	0	4	10	0	0	38	12	14	5	0	38	
		CONDRODISPLASIA METAFISARIA (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	1	0	1	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	9	13	0	0	28	
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	4	2	2	0	0	6	10	0	0	23	6	10	0	0	23	14	17	6	1	42
		DISPLASIA METATROPICA (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	6	4	6	2	10	
		ESOSTOSI MULTIPLA (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	19	8	11	0	0	16	16	10	0	48	23	16	18	0	48	27	17	32	0	61
		IPOCONDROPLASIA (ORPHA429; Hypochondroplasia)	7	1	6	0	14	0	0	0	0	7	12	1	0	36	13	13	6	3	36	
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	132	47	85	32	2	31	25	37	0	76	38	23	42	0	77	40	22	43	1	77
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	1	0	1	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	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	

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
		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	50	15	35	74	4	51	18	53	0	76	52	17	54	10	77	53	16	55	13	77
		OSTEOGENESI IMPERFETTA (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	57	25	32	7	2	22	21	10	0	65	33	20	38	0	69	35	21	39	1	76
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE	51	35	16	14	4	0	0	0	0	1	16	18	8	0	71	20	20	13	0	73
		ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	20	7	13	0	5	0	0	0	0	1	15	16	4	0	42	20	20	10	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)	7	4	3	71	0	0	0	0	0	0	10	9	5	0	27	19	20	14	1	63
		ITTIOSI X-LINKED (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	22	22	0	9	0	0	0	0	0	0	21	21	12	0	71	22	21	13	1	73
		NETHERTON SINDROME DI (ORPHA634; Netherton syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15

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
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	61	32	29	5	3	2	6	0	0	39	6	11	3	0	51	9	11	6	0	52
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	310	166	144	6	7	1	4	0	0	30	10	11	6	0	58	12	11	8	0	59
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	114	73	41	12	4	2	6	0	0	36	11	11	8	0	52	14	12	10	0	53
<b>RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE</b>																						
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	8	6	2	13	13	0	0	0	0	1	4	3	2	0	8	9	2	9	5	13
	RP0060	KERNITTERO (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	15	8	7	13	7	17	19	6	0	59	21	18	12	1	59	27	20	17	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.<sup>4</sup>

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 dati<sup>12</sup>. 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.<sup>13</sup>

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)

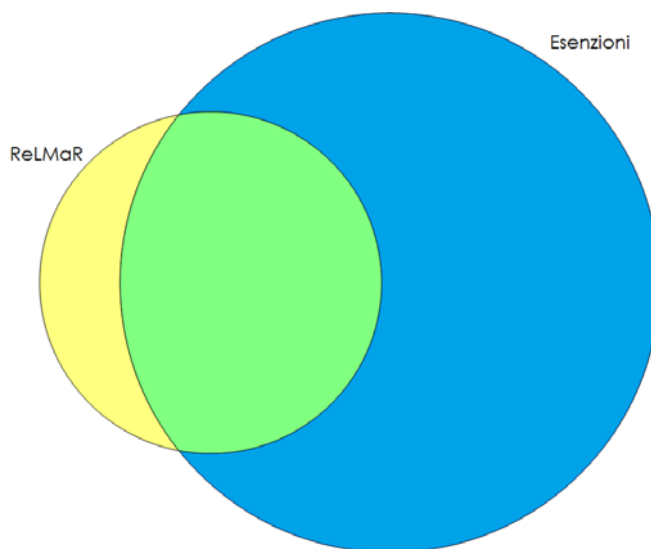
Tali insiemi formano la fonte di dati univoca per l'analisi della distribuzione delle malattie rare dei pazienti residenti in Lombardia.

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 30 giugno 2015, il totale dei casi di malattia rara censiti dai flussi informativi di dati considerati per il RL sono 62.810, così suddivisi:

- 39.765 (63,31%): casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione
- 5.432 (8,65%): casi presenti solo nel ReLMaR
- 17.613 (28,04%): casi presenti sia nei dati Amministrativi di Esenzione che nel ReLMaR

Al termine del RL i 62.810 casi di malattia rara sono riconducibili a 62.199 pazienti residenti in Lombardia, di cui 4.927 (7,92%) 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; 605 pazienti con 2 casi di malattia rara.

In totale, i casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 30 giugno 2015 sono 57.855 mentre, conteggiati singolarmente, i pazienti totali sono 57.272 (3 pazienti sono presenti con diagnosi di 3 malattie rare, 577 pazienti hanno diagnosi di 2 malattie rare). Al 30 giugno 2015 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 30 giugno 2015 suddivisi per fonte di dati e genere.

Fonte di Dati	Totale	M	F
<b>Amministrativi</b>	35.900	15.712	20.188
<b>ReLMaR</b>	4.832	2.540	2.292
<b>Amministrativi e ReLMaR</b>	16.540	7.426	9.114
<b>Totale</b>	<b>57.272</b>	<b>25.678</b>	<b>31.594</b>

I 57.272 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 <sup>11</sup>	Prevalenza (/100.000)
Bergamo	5.628	1.108.853	507,55
Brescia	7.875	1.265.077	622,49
Como	2.897	599.905	482,91
Cremona	1.584	361.610	438,04
Lecco	1.975	340.251	580,45
Lodi	1.192	229.576	519,22
Mantova	1.488	414.919	358,62
Milano	20.704	3.196.825	647,64
Monza e Brianza	5.481	864.557	633,97
Pavia	3.472	548.722	632,74
Sondrio	732	182.086	402,01
Varese	4.244	890.234	476,73
<b>Totale</b>	<b>57.272</b>	<b>10.002.615</b>	<b>572,57</b>

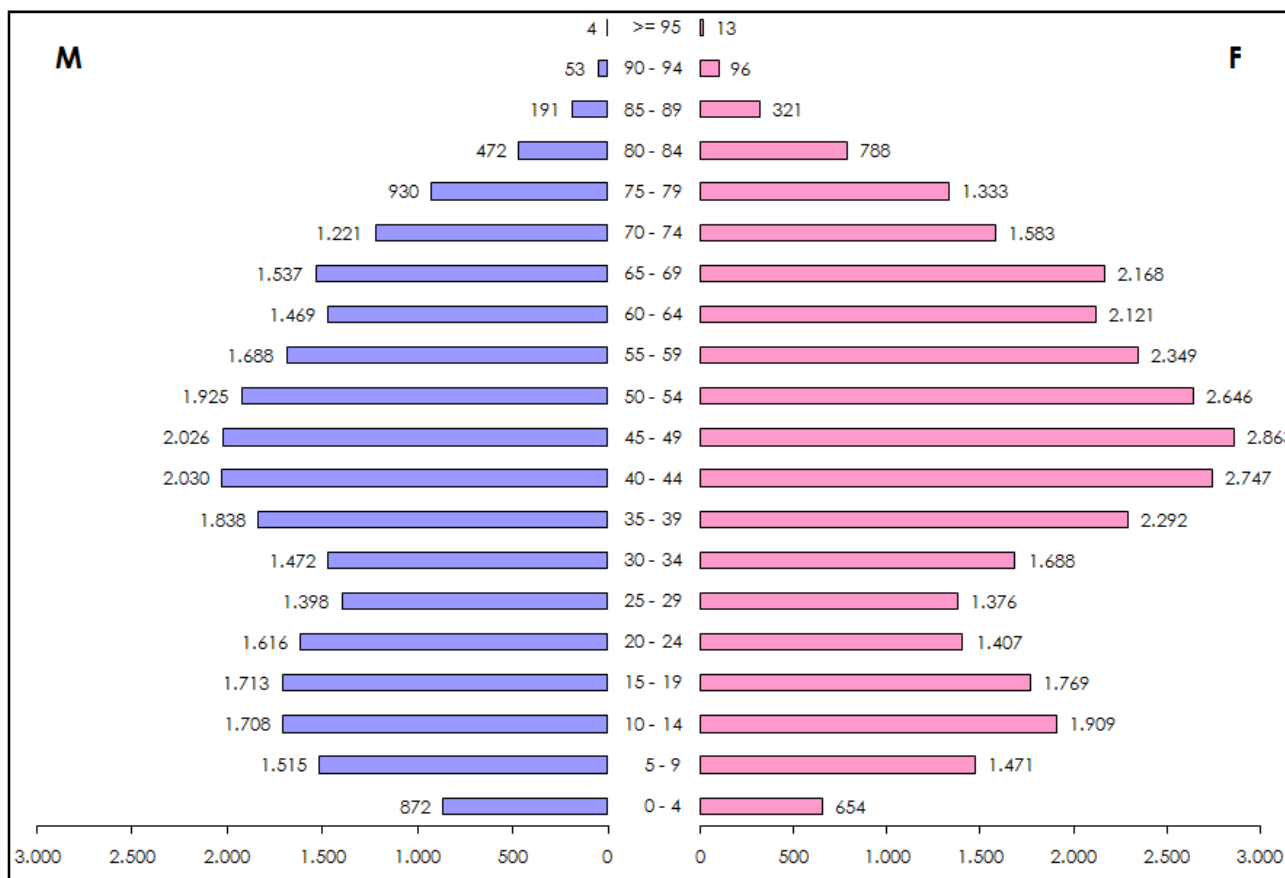
La tabella 4.3 riporta la prevalenza per genere e fascia di età calcolata al 30 giugno 2015, mentre in figura 4.2 è riportata la piramide dell'età dei malati rari lombardi, distribuiti per età e per genere al 30 giugno 2015.

**Tabella 4.3.** Prevalenza dei malati rari lombardi per età e per genere al 30 giugno 2015.

Fascia di Età	Maschi	Femmine	Rapporto M/F	M (%)	F (%)	Popolazione <sup>11</sup>	Prevalenza (/100.000)
0 - 4	872	654	1,33	1,52	1,14	457.644	333,45
5 - 9	1.515	1.471	1,03	2,65	2,57	490.915	608,25
10 - 14	1.708	1.909	0,89	2,98	3,33	469.103	771,05
15 - 19	1.713	1.769	0,97	2,99	3,09	450.108	773,59
20 - 24	1.616	1.407	1,15	2,82	2,46	461.081	655,63
25 - 29	1.398	1.376	1,02	2,44	2,40	508.350	545,69
30 - 34	1.472	1.688	0,87	2,57	2,95	595.804	530,38
35 - 39	1.838	2.292	0,80	3,21	4,00	723.075	571,17
40 - 44	2.030	2.747	0,74	3,54	4,80	832.536	573,79
45 - 49	2.026	2.863	0,71	3,54	5,00	852.991	573,16
50 - 54	1.925	2.646	0,73	3,36	4,62	766.908	596,03
55 - 59	1.688	2.349	0,72	2,95	4,10	645.240	625,66
60 - 64	1.469	2.121	0,69	2,56	3,70	585.960	612,67
65 - 69	1.537	2.168	0,71	2,68	3,79	581.099	637,58
70 - 74	1.221	1.583	0,77	2,13	2,76	498.998	561,93
75 - 79	930	1.333	0,70	1,62	2,33	455.297	497,04
80 - 84	472	788	0,60	0,82	1,38	328.253	383,85
85 - 89	191	321	0,60	0,33	0,56	197.127	259,73
90 - 94	53	96	0,55	0,09	0,17	85.196	174,89
≥ 95	4	13	0,31	0,01	0,02	16.930	100,41
<b>Totale</b>	<b>25.678</b>	<b>31.594</b>	<b>0,81</b>	<b>44,84</b>	<b>55,16</b>	<b>10.002.615</b>	<b>572,57</b>

Nota: i pazienti in età pediatrica (compresa tra 0 e 17 anni) con malattia rara e residenti in Lombardia sono 10.271 (17,93% del totale), di cui 5.149 maschi e 5.122 femmine.

**Figura 4.2.** Distribuzione dei malati rari lombardi, suddivisi per età e per genere al 30 giugno 2015.



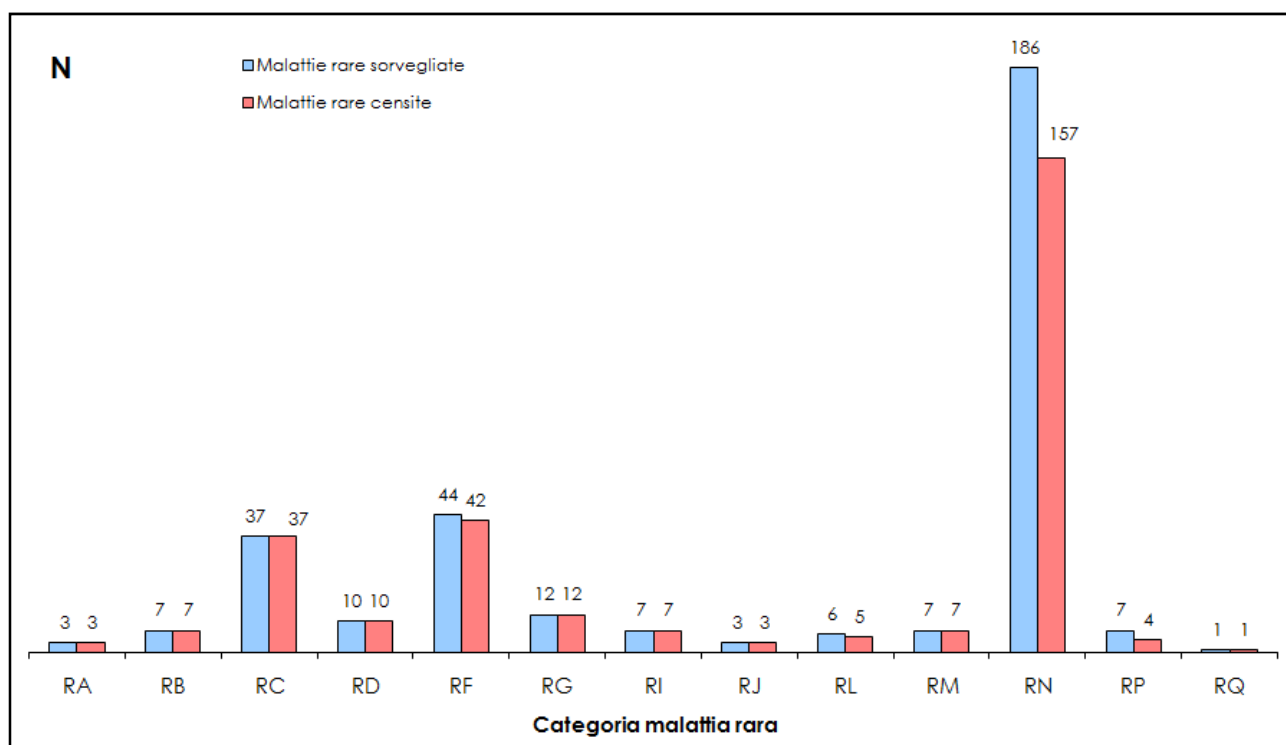
Per ogni categoria di appartenenza delle malattie rare, codificate in base al sistema di classificazione ICD-9 CM (allegato 1 al Decreto Ministeriale 279/2001)<sup>4</sup>, sono state calcolate le condizioni rare per cui è stato segnalato almeno un caso in Lombardia (tabella 4.4 e figura 4.3) e il numero 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 30 giugno 2015.

**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	42 (95,5%)	42 (95,5%)
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	157 (84,4%)	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%)
<b>Totale</b>			<b>330</b>	<b>295 (89,4%)</b>	<b>292 (88,5%)</b>

**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 295 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 censiti	Rapporto M/F	Casi di MR censiti pazienti viventi	Rapporto M/F
RA	Malattie infettive e parassitarie	95	1,21	92	1,14
RB	Tumori	2.206	0,89	2.145	0,89
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	12.344	1,00	11.547	0,99
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	8.216	0,98	7.924	0,97
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	14.579	1,24	12.260	1,23
RG	Malattie del sistema circolatorio	3.997	0,70	3.609	0,70
RI	Malattie dell'apparato digerente	1.073	1,08	1.026	1,07
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	505	0,37	483	0,33
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	3.036	0,83	2.537	0,78
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	7.351	0,15	7.031	0,13
RN	Malformazioni congenite	9.349	0,91	9.143	0,91
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	52	1,08	51	1,04
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	7	0,75	7	0,75
	<b>Totale</b>	<b>62.810</b>	<b>0,83</b>	<b>57.855</b>	<b>0,81</b>

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 30 giugno 2015.

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 30 giugno 2015 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](http://www.orpha.net))<sup>10</sup>.

**Tabella 4.6.** Sintesi dei principali dati dei casi di malattia rara al 30.06.2015. 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 = 10.002.615 (4.881.615 maschi, 5.121.000 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2015. <a href="http://demo.istat.it/">http://demo.istat.it/</a>
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. July 2015, n° 1. ( <a href="http://www.orpha.net">www.orpha.net</a> )

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
<b>RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE</b>																	
	RA0010	HANSEN MALATTIA DI (ORPHA548; Leprosy)	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; Whipple disease)	36	16	2	18	44,4	5,6	50,0	2	34	24	10	0,34	0,49	0,20	
	RA0030	LYME MALATTIA DI (ORPHA91546; Lyme disease)	52	28	21	3	53,8	40,4	5,8	1	51	23	28	0,51	0,47	0,55	
	<b>TOTALE</b>		<b>95</b>	<b>51</b>	<b>23</b>	<b>21</b>	<b>53,7</b>	<b>24,2</b>	<b>22,1</b>	<b>3</b>	<b>92</b>	<b>49</b>	<b>43</b>	<b>0,92</b>	<b>1,00</b>	<b>0,84</b>	
<b>RB - TUMORI</b>																	
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; Nephroblastoma)	72	67	4	1	93,1	5,6	1,4	3	69	25	44	0,69	0,51	0,86	
	RB0020	RETINOBLASTOMA (ORPHA790; Retinoblastoma)	36	22	2	12	61,1	5,6	33,3	2	34	12	22	0,34	0,25	0,43	
	RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	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; Gardner syndrome)	8	8	0	0	100,0	0,0	0,0	0	8	4	4	0,08	0,08	0,08	
	RB0050	POLIPOSIS FAMILIARE (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	425	394	6	25	92,7	1,4	5,9	14	411	235	176	4,11	4,81	3,44	6,00
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	53	22	4	27	41,5	7,5	50,9	3	50	1	49	0,50	0,02	0,96	0,15
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1.610	931	176	503	57,8	10,9	31,2	39	1.571	735	836	15,71	15,06	16,32	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	671	0	174	497	0,0	25,9	74,1	10	661	309	352	6,61	6,33	6,87	21,30
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	8	0	2	6	0,0	25,0	75,0	0	8	5	3	0,08	0,10	0,06	1,70
	<b>TOTALE</b>		<b>2.206</b>	<b>1.446</b>	<b>192</b>	<b>568</b>	<b>65,5</b>	<b>8,7</b>	<b>25,7</b>	<b>61</b>	<b>2.145</b>	<b>1.013</b>	<b>1.132</b>	<b>21,44</b>	<b>20,75</b>	<b>22,11</b>	
<b>RC - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI</b>																	
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH (ORPHA199296; ORPHA199299; Congenital isolated ACTH deficiency; Late-onset isolated ACTH deficiency)	105	85	2	18	81,0	1,9	17,1	2	103	50	53	1,03	1,02	1,03	
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	256	179	6	71	69,9	2,3	27,7	1	255	194	61	2,55	3,97	1,19	3,75
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	26	19	1	6	73,1	3,8	23,1	1	25	2	23	0,25	0,04	0,45	
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ORPHA95708; Precocious puberty)	1.660	1.174	79	407	70,7	4,8	24,5	5	1.655	217	1.438	16,55	4,45	28,08	
	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)	10	9	0	1	90,0	0,0	10,0	1	9	4	5	0,09	0,08	0,10	0,50
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	4	4	0	0	100,0	0,0	0,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	11	11	0	0	100,0	0,0	0,0	0	11	5	6	0,11	0,10	0,12	
	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; Cryoglobulinemic vasculitis)	703	382	50	271	54,3	7,1	38,5	171	532	125	407	5,32	2,56	7,95	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	6	2	0	4	33,3	0,0	66,7	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	0,09
	RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA (ORPHA1195; Congenital 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)	129	51	27	51	39,5	20,9	39,5	5	124	70	54	1,24	1,43	1,05	3,30
	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)	67	43	3	21	64,2	4,5	31,3	2	65	30	35	0,65	0,61	0,68	
	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)	139	135	1	3	97,1	0,7	2,2	3	136	62	74	1,36	1,27	1,45	1,00
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	201	49	40	112	24,4	19,9	55,7	26	175	90	85	1,75	1,84	1,66	25,00
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; Behcet disease)	794	563	19	212	70,9	2,4	26,7	24	770	370	400	7,70	7,58	7,81	
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	413	251	14	148	60,8	3,4	35,8	10	403	192	211	4,03	3,93	4,12	
		BARTTER SINDROME DI (ORPHA112; Bartter syndrome)	21	0	4	17	0,0	19,0	81,0	0	21	12	9	0,21	0,25	0,18	
		CONN SINDROME DI (ORPHA85142; Aldosterone-producing adenoma)	31	0	3	28	0,0	9,7	90,3	0	31	22	9	0,31	0,45	0,18	
		GITELMAN SIDROME DI (ORPHA358; Gitelman syndrome)	82	0	6	76	0,0	7,3	92,7	1	81	36	45	0,81	0,74	0,88	2,50
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	28	0	1	27	0,0	3,6	96,4	2	26	10	16	0,26	0,20	0,31	
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	563	379	36	148	67,3	6,4	26,3	3	560	190	370	5,60	3,89	7,23	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			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	0	0	0,00	0,00	0,00	0,47
		17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90793; Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	0,10
		18-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA99763; Familial hyperreninemic hypoadosteronism type 1)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		21-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	177	0	34	143	0,0	19,2	80,8	1	176	64	112	1,76	1,31	2,19	7,00
		3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	6	0	2	4	0,0	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	289	184	13	92	63,7	4,5	31,8	3	286	59	227	2,86	1,21	4,43	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	5	0	0	5	0,0	0,0	100,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	19	0	3	16	0,0	15,8	84,2	0	19	2	17	0,19	0,04	0,33	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	81	0	10	71	0,0	12,3	87,7	0	81	10	71	0,81	0,20	1,39	
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	1.186	302	311	573	25,5	26,2	48,3	22	1.164	633	531	11,64	12,97	10,37	
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	34	0	3	31	0,0	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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			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	0	3	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPER-BETA-ALANINEMIA (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ALBINISMO (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	65	0	25	40	0,0	38,5	61,5	0	65	35	30	0,65	0,72	0,59	5,90
		ALCAPTONURIA (ORPHA56; Alkaptonuria)	12	0	3	9	0,0	25,0	75,0	0	12	9	3	0,12	0,18	0,06	
		BETA-CETOTIOLASI DEFICIT DI (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		BIOTINIDASI DEFICIT DI (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	1,60
		CISTINOSI (ORPHA213; Cystinosis)	3	0	2	1	0,0	66,7	33,3	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
		CISTINURIA (ORPHA214; Cystinuria)	72	0	5	67	0,0	6,9	93,1	0	72	43	29	0,72	0,88	0,57	14,00
		FANCONI SINDROME RENALE (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		HARTNUP MALATTIA DI (ORPHA2116; Hartnup disease)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	4,20
		IMINOACIDEMIA (ORPHA42062; Iminoglycinuria)	0	0	0	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	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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		IPERFENILALANINEMIA (ORPHA238583; Hyperphenylalaninemia)	602	0	257	345	0,0	42,7	57,3	0	602	316	286	6,02	6,47	5,58	0,20
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	6	0	1	5	0,0	16,7	83,3	1	5	2	3	0,05	0,04	0,06	0,17
		IPERISTIDINEMIA (ORPHA2157; Histidinemia)	1	0	0	1	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPERORNITINEMIA	0	0	0	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	0	1	2	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		LOWE SINDROME DI (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	0,20
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	11	0	2	9	0,0	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	0	3	8	0,0	27,3	72,7	1	10	6	4	0,10	0,12	0,08	
		METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA (ORPHA26; Methylmalonic acidemia - homocystinuria)	13	0	1	12	0,0	7,7	92,3	0	13	5	8	0,13	0,10	0,16	
		OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA79242; Holocarboxylase synthetase deficiency)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		OMOCISTINURIA (ORPHA394; Classic homocystinuria)	15	0	1	14	0,0	6,7	93,3	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	0	2	0,0	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	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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		PROPIONICO ACIDEMIA (ORPHA35; Propionic Acidemia)	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	1	3	0,04	0,02	0,06	0,20
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMO-CITRULLINURIA) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		TIROSINEMIA (ORPHA882; ORPHA28378; ORPHA69723; Tyrosinemia type 1; Tyrosinemia type 2; Tyrosinemia type 3)	12	0	5	7	0,0	41,7	58,3	0	12	8	4	0,12	0,16	0,08	
	RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	56	7	8	41	12,5	14,3	73,2	3	53	25	28	0,53	0,51	0,55	
		ARGINASI (ARG) DEFICIT DI (ORPHA90; Argininemia)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	10	0	1	9	0,0	10,0	90,0	0	10	4	6	0,10	0,08	0,12	0,50
		ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	10	0	1	9	0,0	10,0	90,0	0	10	6	4	0,10	0,12	0,08	1,35
		CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthase deficiency)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	0,31
		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	0	2	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	22	0	5	17	0,0	22,7	77,3	2	20	8	12	0,20	0,16	0,23	
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	296	112	29	155	37,8	9,8	52,4	11	285	140	145	2,85	2,87	2,83	
		ASPARTILGLUCOSAMINURIA (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	0	0	0	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)	7	0	1	6	0,0	14,3	85,7	1	6	2	4	0,06	0,04	0,08	
		FRUTTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	1	3	0,04	0,02	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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GALATTOSEMIA (ORPHA352; Galactosemia)	17	0	6	11	0,0	35,3	64,7	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	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	0	4	5	0,0	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	0	5	34	0,0	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)	40	0	7	33	0,0	17,5	82,5	2	38	17	21	0,38	0,35	0,41	
		GLICOGENOSI TIPO 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	8	0	0	8	0,0	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)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		GLICOGENOSI TIPO 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	13	0	3	10	0,0	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	0	1	0	0,0	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		GLICOGENOSI TIPO 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	3	0	0	3	0,0	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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			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	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	21	0	0	21	0,0	0,0	100,0	0	21	5	16	0,21	0,10	0,31	5,00
		IPERINSULINISMO CONGENITO (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	15	0	1	14	0,0	6,7	93,3	0	15	10	5	0,15	0,20	0,10	
		IPEROSSALURIA PRIMARIA (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI (ORPHA397937; ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy; Adult polyglucosan body disease)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
		MANNOSIDOSI  (ORPHA61*; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis*; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	0,10*
		SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	0	0	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	186	98	12	76	52,7	6,5	40,9	7	179	114	65	1,79	2,34	1,27	
		ABETALIPOPROTEINEMIA (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	5	0	1	4	0,0	20,0	80,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
		BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	19	0	5	14	0,0	26,3	73,7	1	18	11	7	0,18	0,23	0,14	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA156; ORPHA157; Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	13	0	3	10	0,0	23,1	76,9	1	12	9	3	0,12	0,18	0,06	
		CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	4	0	1	3	0,0	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	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	0,10
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE (ORPHA413; Hyperlipoproteinemia type 4)	21	0	1	20	0,0	4,8	95,2	0	21	18	3	0,21	0,37	0,06	
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA426; Familial hypobetalipoproteinemia)	10	0	0	10	0,0	0,0	100,0	0	10	6	4	0,10	0,12	0,08	
		LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA650; LCAT deficiency)	0	0	0	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	0	5	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	186	68	22	96	36,6	11,8	51,6	15	171	88	83	1,71	1,80	1,62	
		CHANARIN-DORFMAN MALATTIA DI (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		FABRY MALATTIA DI (ORPHA324; Fabry Disease)	68	0	10	58	0,0	14,7	85,3	2	66	28	38	0,66	0,57	0,74	
		GAUCHER MALATTIA DI (ORPHA355; Gaucher Disease)	35	0	10	25	0,0	28,6	71,4	3	32	19	13	0,32	0,39	0,25	1,00
		NIEMANN-PICK MALATTIA DI (ORPHA77292; ORPHA77293*; ORPHA646S; ORPHA216986; ORPHA216981; ORPHA216978; ORPHA216975; ORPHA216972; ORPHA79289; ORPHA99022; Niemann-Pick disease type A; Niemann- Pick disease type B*; Niemann-Pick disease type CS; 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)	11	0	1	10	0,0	9,1	90,9	0	11	7	4	0,11	0,14	0,08	0,4*; 1S
		SCHINDLER MALATTIA DI (ORPHA3137; Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG090	MUCOLIPIDOSI	13	9	0	4	69,2	0,0	30,8	3	10	7	3	0,10	0,14	0,06	
		GALATTOSIALIDOSI (ORPHA351; Galactosialidosis)	0	0	0	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	0	2	0,0	0,0	100,0	1	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		MUCOLIPIDOSI TIPO 3 (ORPHA577; Mucopolipidosis type 3)	1	0	0	1	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SIALIDOSI (ORPHA309294; Sialidosis)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	2.645	2.289	39	317	86,5	1,5	12,0	128	2.517	1.987	530	25,16	40,70	10,35	
		ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		DMT1 DEFICIT DI (ORPHA83642; Microcytic anemia with liver iron overload)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA	213	0	34	179	0,0	16,0	84,0	6	207	176	31	2,07	3,61	0,61	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	13	0	0	13	0,0	0,0	100,0	1	12	11	1	0,12	0,23	0,02	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1 (ORPHA139498; Hemochromatosis type 1)	106	0	3	103	0,0	2,8	97,2	1	105	82	23	1,05	1,68	0,45	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A (ORPHA79230; Hemochromatosis type 2)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3 (ORPHA225123; Hemochromatosis type 3)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	8	0	0	8	0,0	0,0	100,0	0	8	4	4	0,08	0,08	0,08	
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	0	3	0,03	0,00	0,06	
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia with congenital cataracts)	11	0	2	9	0,0	18,2	81,8	0	11	8	3	0,11	0,16	0,06	
	RCG110	PORFIRIE	257	136	39	82	52,9	15,2	31,9	22	235	141	94	2,35	2,89	1,84	
		COPROPORFIRIA EREDITARIA (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrinemia)	5	0	0	5	0,0	0,0	100,0	0	5	1	4	0,05	0,02	0,08	
		PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	21	0	6	15	0,0	28,6	71,4	0	21	8	13	0,21	0,16	0,25	0,54
		PORFIRIA CUTANEA TARDA (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	55	0	23	32	0,0	41,8	58,2	11	44	37	7	0,44	0,76	0,14	4,00
		PORFIRIA DA DEFICIT DI ALAD (ORPHA100924; Porphyria due to ALA dehydratase deficiency)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		PORFIRIA ERITROPOIETICA EPATICA (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PORFIRIA VARIEGATA (ORPHA79473; Porphyria variegata)	7	0	3	4	0,0	42,9	57,1	0	7	1	6	0,07	0,02	0,12	
		PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (ORPHA79278; Erythropoietic protoporphyria)	30	0	7	23	0,0	23,3	76,7	0	30	16	14	0,30	0,33	0,27	0,92
	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	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		LESCH-NYHAN MALATTIA DI (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	0	0	4	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		XANTINURIA (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI (ORPHA69; Amyloidosis)	835	570	38	227	68,3	4,6	27,2	223	612	327	285	6,12	6,70	5,57	30,00
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	55	11	9	35	20,0	16,4	63,6	10	45	31	14	0,45	0,64	0,27	
		MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	0	0	0	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	0	3	5	0,0	37,5	62,5	2	6	3	3	0,06	0,06	0,06	8,00
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	15	0	1	14	0,0	6,7	93,3	2	13	13	0	0,13	0,27	0,00	6,70

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	8	0	1	7	0,0	12,5	87,5	1	7	3	4	0,07	0,06	0,08	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	10	0	3	7	0,0	30,0	70,0	1	9	6	3	0,09	0,12	0,06	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	0	0	1	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RCG150	ISTIOTICOSI CRONICHE	242	165	13	64	68,2	5,4	26,4	15	227	122	105	2,27	2,50	2,05	
		ISTIOTICOSI A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	70	0	12	58	0,0	17,1	82,9	5	65	30	35	0,65	0,61	0,68	1,50
		ISTIOTICOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA157987; Non-Langerhans cell histiocytosis)	7	0	1	6	0,0	14,3	85,7	1	6	1	5	0,06	0,02	0,10	
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	960	731	37	192	76,1	3,9	20,0	78	882	432	450	8,82	8,85	8,79	
		AGAMMAGLOBULINEMIA (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	29	0	3	26	0,0	10,3	89,7	1	28	25	3	0,28	0,51	0,06	0,13
		CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		DIFETTO IDIOPATICO DI CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		DIGEORGE SINDROME DI (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	60	0	20	40	0,0	33,3	66,7	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	5	0	0	5	0,0	0,0	100,0	1	4	1	3	0,04	0,02	0,06	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	120	0	12	108	0,0	10,0	90,0	6	114	52	62	1,14	1,07	1,21	4,00
		IMMUNODEFICIENZA DA DIFETTO CONGENITO DI FATTORI DEL COMPLEMENTO (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
		IPER-IGE SINDROME (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	7	0	1	6	0,0	14,3	85,7	0	7	3	4	0,07	0,06	0,08	
		NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	0,07
		NEZELOF SINDROME DI (ORPHA83471; Thymic aplasia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		NUMEGEN SINDROME (ORPHA647; Nijmegen breakage syndrome)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	2	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,10
	<b>TOTALE</b>		<b>12.344</b>	<b>8.058</b>	<b>852</b>	<b>3.434</b>	<b>65,3</b>	<b>6,9</b>	<b>27,8</b>	<b>797</b>	<b>11.547</b>	<b>5.746</b>	<b>5.801</b>	<b>115,44</b>	<b>117,71</b>	<b>113,28</b>	
<b>RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI</b>																	
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA (ORPHA2134*; ORPHA90038; Atypical hemolytic- uremic syndrome*; Typical hemolytic-uremic syndrome)	231	58	103	70	25,1	44,6	30,3	6	225	98	127	2,25	2,01	2,48	0,85*
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	70	38	5	27	54,3	7,1	38,6	13	57	23	34	0,57	0,47	0,66	0,20
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	121	96	1	24	79,3	0,8	19,8	6	115	58	57	1,15	1,19	1,11	
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	43	40	2	1	93,0	4,7	2,3	2	41	14	27	0,41	0,29	0,53	0,10
<b>P</b>	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	321	307	2	12	95,6	0,6	3,7	13	308	166	142	3,08	3,40	2,77	



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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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	2.795	1.753	330	712	62,7	11,8	25,5	84	2.711	1.369	1.342	27,10	28,04	26,21	
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI (ORPHA232; Sickle cell anemia)	219	0	56	163	0,0	25,6	74,4	2	217	99	118	2,17	2,03	2,30	15,00
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	25	0	8	17	0,0	32,0	68,0	1	24	10	14	0,24	0,20	0,27	1,00
		ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	3	0	1	2	0,0	33,3	66,7	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	10	0	7	3	0,0	70,0	30,0	1	9	6	3	0,09	0,12	0,06	
		FANCONI ANEMIA DI (ORPHA84; Fanconi Anemia)	1	0	1	0	0,0	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)	140	0	32	108	0,0	22,9	77,1	0	140	104	36	1,40	2,13	0,70	
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	12	0	4	8	0,0	33,3	66,7	0	12	7	5	0,12	0,14	0,10	
		SFEROCITOSI EREDITARIA (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	126	0	31	95	0,0	24,6	75,4	3	123	65	58	1,23	1,33	1,13	20,00
		TALASSEMIE	506	0	190	316	0,0	37,5	62,5	18	488	225	263	4,88	4,61	5,14	
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	4.411	1.716	1.246	1.449	38,9	28,2	32,8	164	4.247	2.083	2.164	42,46	42,67	42,26	
		AFIBRINOGENEMIA (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	0,15
		ANTIPLASMINA DEFICIT DI (ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ANTITROMBINA DEFICIT DI (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	64	0	8	56	0,0	12,5	87,5	0	64	22	42	0,64	0,45	0,82	
		DISFIBRINOGENEMIA (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	26	0	3	23	0,0	11,5	88,5	0	26	9	17	0,26	0,18	0,33	
		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	464	0	315	149	0,0	67,9	32,1	23	441	202	239	4,41	4,14	4,67	
		EMOFILIA A (ORPHA98878; Hemophilia A)	654	0	365	289	0,0	55,8	44,2	22	632	599	33	6,32	12,27	0,64	4,85
		EMOFILIA B (ORPHA98879; Hemophilia B)	124	0	57	67	0,0	46,0	54,0	3	121	113	8	1,21	2,31	0,16	1,70
		FATTORE II DEFICIT DI (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	2	0	2	0	0,0	100,0	0,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	0,05
		FATTORE V DEFICIT DI (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	24	0	10	14	0,0	41,7	58,3	1	23	9	14	0,23	0,18	0,27	0,10
		FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	0,50
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	84	0	8	76	0,0	9,5	90,5	2	82	37	45	0,82	0,76	0,88	
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	42	0	8	34	0,0	19,0	81,0	0	42	15	27	0,42	0,31	0,53	
		FATTORE VII DEFICIT DI (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	98	0	43	55	0,0	43,9	56,1	5	93	41	52	0,93	0,84	1,02	0,33
		FATTORE X DEFICIT DI (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	8	0	5	3	0,0	62,5	37,5	0	8	5	3	0,08	0,10	0,06	
		FATTORE XI DEFICIT DI (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	55	0	22	33	0,0	40,0	60,0	0	55	19	36	0,55	0,39	0,70	0,10
		FATTORE XII DEFICIT DI (Congenital factor XII deficiency)	4	0	2	2	0,0	50,0	50,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	
		FATTORE XIII DEFICIT DI (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	4	0	2	2	0,0	50,0	50,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	0,05
		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	0	0	0,00	0,00	0,00	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		IPOFIBRINOGENEMIA (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PLASMINOGENO DEFICIT DI (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	0	0	1	0,0	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)	218	0	109	109	0,0	50,0	50,0	4	214	96	118	2,14	1,97	2,30	
		PROTEINA S DEFICIT DI (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	309	0	117	192	0,0	37,9	62,1	8	301	98	203	3,01	2,01	3,96	
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	15	0	2	13	0,0	13,3	86,7	0	15	5	10	0,15	0,10	0,20	
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI (ORPHA903; Von Willebrand disease)	494	0	167	327	0,0	33,8	66,2	11	483	201	282	4,83	4,12	5,51	12,50
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	77	61	3	13	79,2	3,9	16,9	0	77	25	52	0,77	0,51	1,02	
		BERNARD-SOULIER SINDROME DI (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	12	0	2	10	0,0	16,7	83,3	0	12	2	10	0,12	0,04	0,20	
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	3	0	1	2	0,0	33,3	66,7	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	145	105	8	32	72,4	5,5	22,1	4	141	58	83	1,41	1,19	1,62	
	<b>TOTALE</b>		<b>8.216</b>	<b>4.175</b>	<b>1.700</b>	<b>2.341</b>	<b>50,8</b>	<b>20,7</b>	<b>28,5</b>	<b>292</b>	<b>7.924</b>	<b>3.894</b>	<b>4.030</b>	<b>79,22</b>	<b>79,77</b>	<b>78,70</b>	
<b>RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO</b>																	
	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	0,07
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	95	44	12	39	46,3	12,6	41,1	11	84	36	48	0,84	0,74	0,94	2,00
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI (ORPHA506; Leigh syndrome)	72	27	8	37	37,5	11,1	51,4	10	62	39	23	0,62	0,80	0,45	
	RF0040	RETT SINDROME DI (ORPHA778; Rett syndrome)	105	23	16	66	21,9	15,2	62,9	4	101	1	100	1,01	0,02	1,95	4,00

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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)	71	39	4	28	54,9	5,6	39,4	6	65	30	35	0,65	0,61	0,68	
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	17	16	0	1	94,1	0,0	5,9	0	17	7	10	0,17	0,14	0,20	
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON (ORPHA399; Huntington disease)	562	255	67	240	45,4	11,9	42,7	128	434	194	240	4,34	3,97	4,69	2,70
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	614	490	45	79	79,8	7,3	12,9	16	598	174	424	5,98	3,56	8,28	
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	2.507	1.356	130	1.021	54,1	5,2	40,7	1.660	847	486	361	8,47	9,96	7,05	3,85
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	80	45	8	27	56,3	10,0	33,8	17	63	32	31	0,63	0,66	0,61	1,50
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	28	13	5	10	46,4	17,9	35,7	5	23	17	6	0,23	0,35	0,12	
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	98	45	16	37	45,9	16,3	37,8	8	90	47	43	0,90	0,96	0,84	15,00
	RF0140	WEST SINDROME DI (ORPHA3451; West syndrome)	73	31	12	30	42,5	16,4	41,1	0	73	36	37	0,73	0,74	0,72	8,00
	RF0150	NARCOLESSIA (ORPHA2073; Narcolepsy-cataplexy)	170	132	6	32	77,6	3,5	18,8	4	166	89	77	1,66	1,82	1,50	25,00
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	9	8	0	1	88,9	0,0	11,1	0	9	3	6	0,09	0,06	0,12	
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	213	94	49	70	44,1	23,0	32,9	98	115	55	60	1,15	1,13	1,17	6,00
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	758	406	60	292	53,6	7,9	38,5	64	694	461	233	6,94	9,44	4,55	3,70
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	17	12	1	4	70,6	5,9	23,5	5	12	7	5	0,12	0,14	0,10	0,35

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 MASCHE	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS (ORPHA891; ORPHA190; Familial exudative vitreoretinopathy; Coats disease)	53	36	4	13	67,9	7,5	24,5	0	53	36	17	0,53	0,74	0,33	
	RF0210	EALLES MALATTIA DI (ORPHA40923; Eales disease)	6	6	0	0	100,0	0,0	0,0	1	5	3	2	0,05	0,06	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)	31	16	3	12	51,6	9,7	38,7	0	31	15	16	0,31	0,31	0,31	
	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)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	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)	39	32	1	6	82,1	2,6	15,4	2	37	18	19	0,37	0,37	0,37	
	RF0280	CHERATOCONO (ORPHA156071; Keratoconus)	4.009	3.316	62	631	82,7	1,5	15,7	17	3.992	2.506	1.486	39,91	51,34	29,02	
	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	
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	124	62	12	50	50,0	9,7	40,3	2	122	73	49	1,22	1,50	0,96	4,30
	RFG010	LEUCODISTROFIE	97	52	9	36	53,6	9,3	37,1	13	84	49	35	0,84	1,00	0,68	
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	6	0	4	2	0,0	66,7	33,3	0	6	4	2	0,06	0,08	0,04	
		ALEXANDER MALATTIA DI (ORPHA58; Alexander disease)	7	0	0	7	0,0	0,0	100,0	0	7	5	2	0,07	0,10	0,04	
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION) (ORPHA135; CACH syndrome)	8	0	2	6	0,0	25,0	75,0	0	8	4	4	0,08	0,08	0,08	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		CANAVAN MALATTIA DI (ORPHA141; Canavan disease)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		KRABBE MALATTIA DI (ORPHA487; Krabbe disease)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	1,00
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	1	3	0,04	0,02	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	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	5	0	1	4	0,0	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	0	1	5	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	6	0	0	6	0,0	0,0	100,0	1	5	3	2	0,05	0,06	0,04	0,25
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	6	5	0	1	83,3	0,0	16,7	1	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
	RFG030	GANGLIOSIDOSI	11	8	1	2	72,7	9,1	18,2	7	4	3	1	0,04	0,06	0,02	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		GANGLIOSIDOSI-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	1	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		GANGLIOSIDOSI-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	809	348	109	352	43,0	13,5	43,5	57	752	379	373	7,52	7,76	7,28	
		ATASSIA CONGENITA	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		ATASSIA DI FRIEDREICH (ORPHA95; Friedreich ataxia)	91	0	25	66	0,0	27,5	72,5	6	85	39	46	0,85	0,80	0,90	2,00
		ATASSIA EPISODICA (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	16	0	4	12	0,0	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	0	3	2	0,0	60,0	40,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	129	0	36	93	0,0	27,9	72,1	14	115	51	64	1,15	1,04	1,25	2,70
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	31	0	7	24	0,0	22,6	77,4	2	29	14	15	0,29	0,29	0,29	
		ATASSIA-TELEANGECTASIA (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	8	0	1	7	0,0	12,5	87,5	0	8	5	3	0,08	0,10	0,06	
		ATROFIA MULTISISTEMICA (ORPHA102; Multiple system atrophy)	23	0	4	19	0,0	17,4	82,6	4	19	4	15	0,19	0,08	0,29	3,50
		ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	1	0	0	1	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	0	1	4	0,0	20,0	80,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	0,33
		HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
		KARAK SINDROME DI (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI (ORPHA559; Marinesco-Sjogren syndrome)	0	0	0	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	0	1	0,0	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	142	0	28	114	0,0	19,7	80,3	0	142	74	68	1,42	1,52	1,33	5,00
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	0	0	1	0,0	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; Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2)	3	0	0	3	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	233	177	7	49	76,0	3,0	21,0	54	179	112	67	1,79	2,29	1,31	
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (ORPHA2590; Hereditary myoclonus - progressive distal muscular atrophy)	0	0	0	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 arthrogyriposis multiplex congenita)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE (ORPHA431255; Scapulooperoneal amyotrophy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	



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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		BROWN- VIALETTO- VAN LAERE SINDROME DI (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		KENNEDY MALATTIA DI (ORPHA481; Kennedy disease)	17	0	5	12	0,0	29,4	70,6	0	17	14	3	0,17	0,29	0,06	
		PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA (ORPHA56965; Progressive bulbar paralysis of childhood)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	7	0	0	7	0,0	0,0	100,0	4	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		SMA TIPO 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	10	0	0	10	0,0	0,0	100,0	0	10	7	3	0,10	0,14	0,06	
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	13	0	0	13	0,0	0,0	100,0	0	13	6	7	0,13	0,12	0,14	
		SMA TIPO 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	878	649	37	192	73,9	4,2	21,9	22	856	403	453	8,56	8,26	8,85	
		AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease)	181	0	33	148	0,0	18,2	81,8	2	179	86	93	1,79	1,76	1,82	25,00
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE (ORPHA643; Giant axonal neuropathy)	0	0	0	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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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)	5	0	1	4	0,0	20,0	80,0	0	5	4	1	0,05	0,08	0,02	
		NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		NEUROPATIA TOMACULARE (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	40	0	2	38	0,0	5,0	95,0	0	40	24	16	0,40	0,49	0,31	3,50
		REFSUM MALATTIA DI (ORPHA773; Refsum disease)	0	0	0	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-Lèvy syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	171	134	8	29	78,4	4,7	17,0	7	164	88	76	1,64	1,80	1,48	
		MIOPATIA CENTRAL CORE (ORPHA597; Central core disease)	14	0	3	11	0,0	21,4	78,6	0	14	6	8	0,14	0,12	0,16	
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	5	0	0	5	0,0	0,0	100,0	0	5	5	0	0,05	0,10	0,00	
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	8	0	3	5	0,0	37,5	62,5	0	8	3	5	0,08	0,06	0,10	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE) (ORPHA98909; Desminopathy)	6	0	1	5	0,0	16,7	83,3	0	6	4	2	0,06	0,08	0,04	
		MIOPATIA MIOTUBULARE (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		MIOPATIA NEMALINICA (ORPHA607; Nemaline myopathy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	0,30
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	768	549	25	194	71,5	3,3	25,3	29	739	524	215	7,39	10,73	4,20	
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	12	0	3	9	0,0	25,0	75,0	1	11	8	3	0,11	0,16	0,06	
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	30	0	4	26	0,0	13,3	86,7	2	28	11	17	0,28	0,23	0,33	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	64	0	5	59	0,0	7,8	92,2	0	64	54	10	0,64	1,11	0,20	2,00
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	51	0	7	44	0,0	13,7	86,3	1	50	45	5	0,50	0,92	0,10	5,00
		DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,30
		DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE (ORPHA599; Distal myopathy)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	57	0	6	51	0,0	10,5	89,5	1	56	30	26	0,56	0,61	0,51	4,50
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	0	0	0	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	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	619	397	31	191	64,1	5,0	30,9	41	578	277	301	5,78	5,67	5,88	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	163	0	22	141	0,0	13,5	86,5	11	152	74	78	1,52	1,52	1,52	12,50
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	25	0	7	18	0,0	28,0	72,0	1	24	9	15	0,24	0,18	0,29	1,00
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	12	0	0	12	0,0	0,0	100,0	1	11	6	5	0,11	0,12	0,10	1,00
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	11	0	1	10	0,0	9,1	90,9	0	11	8	3	0,11	0,16	0,06	1,00
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	11	0	1	10	0,0	9,1	90,9	0	11	4	7	0,11	0,08	0,14	
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	54	37	2	15	68,5	3,7	27,8	2	52	35	17	0,52	0,72	0,33	
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	933	492	264	177	52,7	28,3	19,0	19	914	454	460	9,14	9,30	8,98	
		AMAUOSI CONGENITA DI LEBER (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	4	0	2	2	0,0	50,0	50,0	0	4	3	1	0,04	0,06	0,02	
		DISTROFIA DEI CONI (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	10	0	4	6	0,0	40,0	60,0	1	9	3	6	0,09	0,06	0,12	
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	7	0	3	4	0,0	42,9	57,1	0	7	2	5	0,07	0,04	0,10	
		DISTROFIA VITREO-RETINICA (ORPHA98670; Vitreoretinal degeneration)	4	0	3	1	0,0	75,0	25,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
		RETINITE PIGMENTOSA (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	334	0	210	124	0,0	62,9	37,1	11	323	177	146	3,23	3,63	2,85	26,70
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	0	1	1	0,0	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	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	4	0	0,04	0,08	0,00	5,00*

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		STARGARDT MALATTIA DI (ORPHA827; Stargardt disease)	38	0	18	20	0,0	47,4	52,6	0	38	21	17	0,38	0,43	0,33	10,00
		USHER SINDROME DI (ORPHA886; Usher syndrome)	36	0	22	14	0,0	61,1	38,9	0	36	19	17	0,36	0,39	0,33	4,80
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	9	4	3	2	44,4	33,3	22,2	0	9	1	8	0,09	0,02	0,16	
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	41	39	0	2	95,1	0,0	4,9	2	39	17	22	0,39	0,35	0,43	
		DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	184	152	3	29	82,6	1,6	15,8	5	179	59	120	1,79	1,21	2,34	
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	19	0	1	18	0,0	5,3	94,7	0	19	7	12	0,19	0,14	0,23	
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	3	0	1	2	0,0	33,3	66,7	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE (ORPHA98625; Superficial corneal dystrophy)	8	0	1	7	0,0	12,5	87,5	0	8	4	4	0,08	0,08	0,08	
	<b>TOTALE</b>		<b>14.579</b>	<b>9.558</b>	<b>1.022</b>	<b>3.999</b>	<b>65,6</b>	<b>7,0</b>	<b>27,4</b>	<b>2.319</b>	<b>12.260</b>	<b>6.773</b>	<b>5.487</b>	<b>122,57</b>	<b>138,75</b>	<b>107,15</b>	
<b>RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>																	
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	259	94	46	119	36,3	17,8	45,9	0	259	132	127	2,59	2,70	2,48	
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	450	315	18	117	70,0	4,0	26,0	95	355	165	190	3,55	3,38	3,71	
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	118	89	7	22	75,4	5,9	18,6	9	109	58	51	1,09	1,19	1,00	3,00
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	356	36	179	141	10,1	50,3	39,6	1	355	223	132	3,55	4,57	2,58	
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	505	336	16	153	66,5	3,2	30,3	36	469	203	266	4,69	4,16	5,19	1,50

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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; Granulomatosis with polyangiitis)	489	315	26	148	64,4	5,3	30,3	60	429	209	220	4,29	4,28	4,30	9,00
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	969	582	46	341	60,1	4,7	35,2	118	851	215	636	8,51	4,40	12,42	
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	168	100	8	60	59,5	4,8	35,7	11	157	18	139	1,57	0,37	2,71	0,60
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	413	116	86	211	28,1	20,8	51,1	38	375	183	192	3,75	3,75	3,75	16,00
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	47	35	4	8	74,5	8,5	17,0	5	42	16	26	0,42	0,33	0,51	1,50
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	204	116	9	79	56,9	4,4	38,7	9	195	55	140	1,95	1,13	2,73	25,50
	<b>TOTALE</b>		<b>3.997</b>	<b>2.149</b>	<b>446</b>	<b>1.402</b>	<b>53,8</b>	<b>11,2</b>	<b>35,1</b>	<b>388</b>	<b>3.609</b>	<b>1.484</b>	<b>2.125</b>	<b>36,08</b>	<b>30,40</b>	<b>41,50</b>	
<b>RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE</b>																	
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	433	303	31	99	70,0	7,2	22,9	10	423	215	208	4,23	4,40	4,06	8,00
	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)	125	79	8	38	63,2	6,4	30,4	2	123	74	49	1,23	1,52	0,96	
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	93	62	2	29	66,7	2,2	31,2	10	83	27	56	0,83	0,55	1,09	
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	382	268	31	83	70,2	8,1	21,7	23	359	191	168	3,59	3,91	3,28	8,10
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	0	5	2	3	0,05	0,04	0,06	

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 MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	23	19	0	4	82,6	0,0	17,4	1	22	13	9	0,22	0,27	0,18	
	<b>TOTALE</b>		<b>1.073</b>	<b>748</b>	<b>72</b>	<b>253</b>	<b>69,7</b>	<b>6,7</b>	<b>23,6</b>	<b>47</b>	<b>1.026</b>	<b>530</b>	<b>496</b>	<b>10,26</b>	<b>10,86</b>	<b>9,69</b>	
<b>RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>																	
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	13	6	0	7	46,2	0,0	53,8	0	13	12	1	0,13	0,25	0,02	0,15
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	126	86	4	36	68,3	3,2	28,6	16	110	83	27	1,10	1,70	0,53	
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	366	199	25	142	54,4	6,8	38,8	6	360	25	335	3,60	0,51	6,54	
	<b>TOTALE</b>		<b>505</b>	<b>291</b>	<b>29</b>	<b>185</b>	<b>57,6</b>	<b>5,7</b>	<b>36,6</b>	<b>22</b>	<b>483</b>	<b>120</b>	<b>363</b>	<b>4,83</b>	<b>2,46</b>	<b>7,09</b>	
<b>RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>																	
	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)	484	413	21	50	85,3	4,3	10,3	15	469	268	201	4,69	5,49	3,93	27,00
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	770	492	23	255	63,9	3,0	33,1	76	694	294	400	6,94	6,02	7,81	18,00
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1.252	748	77	427	59,7	6,2	34,1	379	873	397	476	8,73	8,13	9,30	
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	130	83	13	34	63,8	10,0	26,2	18	112	32	80	1,12	0,66	1,56	
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosus)	400	338	9	53	84,5	2,3	13,3	11	389	119	270	3,89	2,44	5,27	
	<b>TOTALE</b>		<b>3.036</b>	<b>2.074</b>	<b>143</b>	<b>819</b>	<b>68,3</b>	<b>4,7</b>	<b>27,0</b>	<b>499</b>	<b>2.537</b>	<b>1.110</b>	<b>1.427</b>	<b>25,36</b>	<b>22,74</b>	<b>27,87</b>	
<b>RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b>																	
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	380	259	24	97	68,2	6,3	25,5	46	334	95	239	3,34	1,95	4,67	6,00

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	388	268	9	111	69,1	2,3	28,6	38	350	128	222	3,50	2,62	4,34	7,10
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	824	674	25	125	81,8	3,0	15,2	57	767	102	665	7,67	2,09	12,99	
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	34	30	0	4	88,2	0,0	11,8	3	31	16	15	0,31	0,33	0,29	
	RM0050	FASCITE DIFFUSA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	14	11	0	3	78,6	0,0	21,4	2	12	4	8	0,12	0,08	0,16	
	RM0060	POLICONDRITE (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	71	55	2	14	77,5	2,8	19,7	13	58	26	32	0,58	0,53	0,62	
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	5.640	4.194	92	1.354	74,4	1,6	24,0	161	5.479	459	5.020	54,78	9,40	98,03	
	<b>TOTALE</b>		<b>7.351</b>	<b>5.491</b>	<b>152</b>	<b>1.708</b>	<b>74,7</b>	<b>2,1</b>	<b>23,2</b>	<b>320</b>	<b>7.031</b>	<b>830</b>	<b>6.201</b>	<b>70,29</b>	<b>17,00</b>	<b>121,09</b>	
<b>RN - MALFORMAZIONI CONGENITE</b>																	
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA268882; ORPHA1136; Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	708	438	50	220	61,9	7,1	31,1	4	704	240	464	7,04	4,92	9,06	
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	32	19	3	10	59,4	9,4	31,3	1	31	12	19	0,31	0,25	0,37	
	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	
	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	3	14	7	7	0,14	0,14	0,14	
	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	



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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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)	35	23	2	10	65,7	5,7	28,6	0	35	19	16	0,35	0,39	0,31	
	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	
	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)	122	79	21	22	64,8	17,2	18,0	1	121	69	52	1,21	1,41	1,02	
	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	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (ORPHA1203; Duodenal atresia)	27	12	11	4	44,4	40,7	14,8	0	27	10	17	0,27	0,20	0,33	9,00
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; Anorectal malformation (Imperforate anus))	307	185	44	78	60,3	14,3	25,4	2	305	144	161	3,05	2,95	3,14	
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; Hirschsprung disease)	124	103	8	13	83,1	6,5	10,5	2	122	83	39	1,22	1,70	0,76	
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; Biliary atresia)	80	57	7	16	71,3	8,8	20,0	3	77	35	42	0,77	0,72	0,82	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI (ORPHA53035; Caroli disease)	58	47	0	11	81,0	0,0	19,0	4	54	31	23	0,54	0,64	0,45	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	110	89	2	19	80,9	1,8	17,3	3	107	26	81	1,07	0,53	1,58	1,00
	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)	118	61	4	53	51,7	3,4	44,9	1	117	38	79	1,17	0,78	1,54	
	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	
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE (ORPHA295016; Camptodactyly of fingers)	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; Caudal regression sequence)	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; Isolated Klippel-Feil syndrome)	32	27	0	5	84,4	0,0	15,6	1	31	12	19	0,31	0,25	0,37	2,00
	RN0320	GASTROSCHISI (ORPHA2368; Gastroschisis)	26	14	4	8	53,8	15,4	30,8	0	26	10	16	0,26	0,20	0,31	
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	373	89	46	238	23,9	12,3	63,8	2	371	101	270	3,71	2,07	5,27	
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI (ORPHA974; Adams-Oliver syndrome)	5	3	0	2	60,0	0,0	40,0	0	5	3	2	0,05	0,06	0,04	
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	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; Coffin-Siris syndrome)	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; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0380	FILIPPI SINDROME DI (ORPHA3255; Filippi syndrome)	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; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	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; Jackson-Weiss syndrome)	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; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	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; W Syndrome)	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; Poland syndrome)	98	50	7	41	51,0	7,1	41,8	1	97	57	40	0,97	1,17	0,78	
	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	0,01
	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE (ORPHA1393; Cerebro-costo-mandibular 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)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0500	CUTIS LAXA (ORPHA209; Cutis laxa)	4	2	2	0	50,0	50,0	0,0	0	4	1	3	0,04	0,02	0,06	
	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)	9	7	1	1	77,8	11,1	11,1	0	9	5	4	0,09	0,10	0,08	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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)	115	85	2	28	73,9	1,7	24,3	2	113	47	66	1,13	0,96	1,29	3,40
	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)	89	69	4	16	77,5	4,5	18,0	9	80	46	34	0,80	0,94	0,66	0,80
	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)	7	6	0	1	85,7	0,0	14,3	0	7	4	3	0,07	0,08	0,06	
	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)	7	5	0	2	71,4	0,0	28,6	0	7	2	5	0,07	0,04	0,10	
	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)	97	91	1	5	93,8	1,0	5,2	5	92	30	62	0,92	0,61	1,21	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	0,21	
	RN0660	DOWN SINDROME DI (ORPHA870; Down syndrome)	639	639	0	0	100,0	0,0	0,0	11	628	353	275	6,28	7,23	5,37	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (ORPHA281; Monosomy 5p)	25	18	1	6	72,0	4,0	24,0	0	25	10	15	0,25	0,20	0,29	
	RN0680	TURNER SINDROME DI (ORPHA881; Turner syndrome)	533	354	32	147	66,4	6,0	27,6	4	529	6	523	5,29	0,12	10,21	
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (ORPHA484; Klinefelter syndrome)	513	347	14	152	67,6	2,7	29,6	8	505	504	1	5,05	10,32	0,02	
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	24	11	4	9	45,8	16,7	37,5	2	22	8	14	0,22	0,16	0,27	
	RN0710	MELAS SINDROME (ORPHA550; MELAS)	90	49	6	35	54,4	6,7	38,9	14	76	32	44	0,76	0,66	0,86	
	RN0720	MERRF SINDROME (ORPHA551; MERRF)	50	17	11	22	34,0	22,0	44,0	6	44	19	25	0,44	0,39	0,49	
	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)	294	83	47	164	28,2	16,0	55,8	9	285	120	165	2,85	2,46	3,22	8,80
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	31	25	2	4	80,6	6,5	12,9	3	28	12	16	0,28	0,25	0,31	0,40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	39	22	7	10	56,4	17,9	25,6	1	38	19	19	0,38	0,39	0,37	
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	65	61	0	4	93,8	0,0	6,2	7	58	30	28	0,58	0,61	0,55	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	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	81	46	11	24	56,8	13,6	29,6	0	81	41	40	0,81	0,84	0,78	
	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)	33	23	2	8	69,7	6,1	24,2	1	32	12	20	0,32	0,25	0,39	
	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	
<b>P</b>	RN0880	EEC SINDROME (ORPHA1896; EEC syndrome)	71	62	1	8	87,3	1,4	11,3	1	70	38	32	0,70	0,78	0,62	
	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)	66	50	5	11	75,8	7,6	16,7	0	66	35	31	0,66	0,72	0,61	
	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)	30	19	1	10	63,3	3,3	33,3	0	30	17	13	0,30	0,35	0,25	3,10
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	96	65	4	27	67,7	4,2	28,1	2	94	45	49	0,94	0,92	0,96	
	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	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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)	137	83	8	46	60,6	5,8	33,6	2	135	73	62	1,35	1,50	1,21	
	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	3,00
	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	
	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	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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)	12	9	0	3	75,0	0,0	25,0	0	12	9	3	0,12	0,18	0,06	
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	9	3	1	5	33,3	11,1	55,6	1	8	3	5	0,08	0,06	0,10	
	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)	3	2	0	1	66,7	0,0	33,3	0	3	2	1	0,03	0,04	0,02	
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	10	7	1	2	70,0	10,0	20,0	0	10	2	8	0,10	0,04	0,16	
	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)	16	9	2	5	56,3	12,5	31,3	0	16	8	8	0,16	0,16	0,16	4,00
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	32	17	3	12	53,1	9,4	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)	24	13	1	10	54,2	4,2	41,7	1	23	13	10	0,23	0,27	0,20	
	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	



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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI (ORPHA904; Williams syndrome)	105	52	8	45	49,5	7,6	42,9	2	103	54	49	1,03	1,11	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)	71	20	8	43	28,2	11,3	60,6	0	71	36	35	0,71	0,74	0,68	7,50
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	165	40	25	100	24,2	15,2	60,6	8	157	73	84	1,57	1,50	1,64	
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	376	101	47	228	26,9	12,5	60,6	11	365	186	179	3,65	3,81	3,50	15,00
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE (ORPHA908; Fragile X syndrome)	84	43	10	31	51,2	11,9	36,9	1	83	63	20	0,83	1,29	0,39	32,50
	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)	22	12	0	10	54,5	0,0	45,5	2	20	14	6	0,20	0,29	0,12	
	RN1360	ALPORT SINDROME DI (ORPHA63; Alport syndrome)	164	99	17	48	60,4	10,4	29,3	0	164	68	96	1,64	1,39	1,87	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)	14	7	1	6	50,0	7,1	42,9	0	14	9	5	0,14	0,18	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)	43	28	5	10	65,1	11,6	23,3	2	41	21	20	0,41	0,43	0,39	1,90

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	0	5	3	2	0,05	0,06	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	
	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 (ORPHA84142; Isaac syndrome)	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; Angioosteohypertrophic syndrome)	82	56	8	18	68,3	9,8	22,0	0	82	37	45	0,82	0,76	0,88	
	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; Lacrimoauriculodentodigital 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	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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)	7	3	1	3	42,9	14,3	42,9	0	7	2	5	0,07	0,04	0,10	
	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)	21	9	3	9	42,9	14,3	42,9	3	18	11	7	0,18	0,23	0,14	
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	19	10	1	8	52,6	5,3	42,1	0	19	9	10	0,19	0,18	0,20	
	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)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	15	4	3	8	26,7	20,0	53,3	0	15	6	9	0,15	0,12	0,18	
	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 MULTIPLO (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	
<b>P</b>	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI (ORPHA816; Sjogren-Larsson syndrome)	53	52	1	0	98,1	1,9	0,0	6	47	5	42	0,47	0,10	0,82	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	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)	23	18	0	5	78,3	0,0	21,7	0	23	9	14	0,23	0,18	0,27	
	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)	79	68	2	9	86,1	2,5	11,4	0	79	18	61	0,79	0,37	1,19	
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	18	12	0	6	66,7	0,0	33,3	0	18	4	14	0,18	0,08	0,27	
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	6	5	1	0	83,3	16,7	0,0	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	381	184	80	117	48,3	21,0	30,7	2	379	231	148	3,79	4,73	2,89	
		C SINDROME (ORPHA1308; C syndrome)	3	0	2	1	0,0	66,7	33,3	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	0,11
		CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (ORPHA1531; Craniosynostosis)	168	0	72	96	0,0	42,9	57,1	0	168	125	43	1,68	2,56	0,84	
		CROUZON MALATTIA DI (ORPHA207; Crouzon disease)	6	0	0	6	0,0	0,0	100,0	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	8	0	3	5	0,0	37,5	62,5	0	8	1	7	0,08	0,02	0,14	0,10

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	0	1	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA MAXILLONASALE (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	3	0	1	2	0,0	33,3	66,7	1	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		PIERRE-ROBIN SINDROME DI (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		TREACHER-COLLINS SINDROME DI (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	0	2	0,02	0,00	0,04	
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	272	216	11	45	79,4	4,0	16,5	1	271	137	134	2,71	2,81	2,62	
		ACONDROGENESI (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	
		ACONDROPLASIA (ORPHA15; Achondroplasia)	20	0	3	17	0,0	15,0	85,0	0	20	10	10	0,20	0,20	0,20	
		CONDRODISPLASIA LETALE (ORPHA93465; Lethal chondrodysplasia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		CONDRODISPLASIA METAFISARIA (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		CONDRODISPLASIA PUNCTATA (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	3	0	0,03	0,06	0,00	1,00
		CONDRODISPLASIA TIPO BLOMSTRAND (ORPHA50945; Blomstrand lethal chondrodysplasia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
		DISPLASIA ACROMICRICA (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA METATROPICA (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		DISPLASIA OTOSPONDILOMEGAEPIFISARIA (ORPHA1427; Otospondylomegaepiphyseal dysplasia)	0	0	0	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ENCONDROMATOSI MULTIPLA (ORPHA296; Enchondromatosis)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	1,00
		ESOSTOSI MULTIPLA (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	19	0	1	18	0,0	5,3	94,7	0	19	8	11	0,19	0,16	0,21	
		IPOCONDROPLASIA (ORPHA429; Hypochondroplasia)	6	0	3	3	0,0	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	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SINDROME CAMPOMELICA (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	411	283	13	115	68,9	3,2	28,0	10	401	168	233	4,01	3,44	4,55	

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 MASCHE	TOTALE FEMMINE	PREV. (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISCONDROSTEOSI (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	8	0	4	4	0,0	50,0	50,0	0	8	1	7	0,08	0,02	0,14	
		DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	0	1	0	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	1,20*
		DISPLASIA FIBROSA (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	0	3	0,03	0,00	0,06	
		DISPLASIA GNATODIAFISARIA (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	1	0	0	1	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	0	2	1	0,0	66,7	33,3	0	3	1	2	0,03	0,02	0,04	
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	2	0	0	2	0,0	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	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		FRANK-TER HAAR SINDROME DI (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	2	0	0,02	0,04	0,00	

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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		HAJDU-CHENEY SINDROME DI (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		LARSEN SINDROME DI (ORPHA503; Autosomal dominant Larsen syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,01	0,00	0,02	
		MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	2	0	0	2	0,0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	
		OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	47	0	1	46	0,0	2,1	97,9	0	47	14	33	0,47	0,29	0,64	
		OSTEOGENESI IMPERFETTA (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	56	0	5	51	0,0	8,9	91,1	0	56	25	31	0,56	0,51	0,61	7,50
		OSTEOPETROSI (ORPHA2781; Osteopetrosis)	0	0	0	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	0	0	0,00	0,00	0,00	0,13
		SINDROME OSTEOPOROSI-PSEUDOGANGLIOMA (ORPHA2788; Osteoporosis - pseudoglioma)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	0,05
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE	182	133	14	35	73,1	7,7	19,2	4	178	113	65	1,78	2,31	1,27	
		ITTIOSI CHERATINOPATICA (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	0	0	0	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)	19	0	4	15	0,0	21,1	78,9	0	19	6	13	0,19	0,12	0,25	0,50
		ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ITTIOSI VOLGARE (ORPHA462; Autosomal dominant ichthyosis vulgaris)	7	0	0	7	0,0	0,0	100,0	0	7	4	3	0,07	0,08	0,06	
		ITTIOSI X-LINKED (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	22	0	10	12	0,0	45,5	54,5	1	21	21	0	0,21	0,43	0,00	16,60
		NETHERTON SINDROME DI (ORPHA634; Netherton syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,01	0,02	0,00	0,50



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) <sup>1</sup>	PREV. M (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. F (/100.000) <sup>1</sup>	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) <sup>2</sup>
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	103	49	16	38	47,6	15,5	36,9	6	97	59	38	0,97	1,21	0,74	
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	497	212	65	220	42,7	13,1	44,3	8	489	261	228	4,89	5,35	4,45	
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	207	100	32	75	48,3	15,5	36,2	8	199	122	77	1,99	2,50	1,50	
	<b>TOTALE</b>		<b>9.349</b>	<b>5.687</b>	<b>794</b>	<b>2.868</b>	<b>60,8</b>	<b>8,5</b>	<b>30,7</b>	<b>206</b>	<b>9.143</b>	<b>4.357</b>	<b>4.786</b>	<b>91,41</b>	<b>89,25</b>	<b>93,46</b>	
<b>RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE</b>																	
	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)	11	4	2	5	36,4	18,2	45,5	0	11	7	4	0,11	0,14	0,08	
	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	37	23	5	9	62,2	13,5	24,3	1	36	18	18	0,36	0,37	0,35	
	<b>TOTALE</b>		<b>52</b>	<b>30</b>	<b>7</b>	<b>15</b>	<b>57,7</b>	<b>13,5</b>	<b>28,8</b>	<b>1</b>	<b>51</b>	<b>26</b>	<b>25</b>	<b>0,51</b>	<b>0,53</b>	<b>0,49</b>	
<b>RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI</b>																	
	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	
	<b>TOTALE</b>		<b>7</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>100,0</b>	<b>0,0</b>	<b>0,0</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>0,07</b>	<b>0,06</b>	<b>0,08</b>	

**Tabella 4.6 (49/49)**

**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 = 10.002.615 (4.881.615 maschi, 5.121.000 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2015. <http://demo.istat.it/>

2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. July 2015, n° 1. ([www.orpha.net](http://www.orpha.net))

**Tabella 4.7.** Dati di sintesi per l'età attuale e l'età al decesso al 30.06.2015. 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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
<b>RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE</b>														
	RA0010	HANSEN MALATTIA DI (ORPHA548; Leprosy)	7	43,14	13,85	41,00	21	59	0	-	-	-	-	-
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI (ORPHA3452; Whipple disease)	34	60,44	12,11	63,00	38	85	2	76,50	2,50	76,50	74	79
	RA0030	LYME MALATTIA DI (ORPHA91546; Lyme disease)	51	35,39	21,96	37,00	4	77	1	54,00	0,00	54,00	54	54
	<b>TOTALE</b>		<b>92</b>	<b>45,24</b>	<b>21,81</b>	<b>48,50</b>	<b>4</b>	<b>85</b>	<b>3</b>	<b>69,00</b>	<b>10,80</b>	<b>74,00</b>	<b>54</b>	<b>79</b>
<b>RB - TUMORI</b>														
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; Nephroblastoma)	69	13,64	6,75	12,00	0	39	3	4,67	0,47	5,00	4	5
	RB0020	RETINOBLASTOMA (ORPHA790; Retinoblastoma)	34	14,50	12,34	12,50	1	55	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	34,88	17,13	35,00	11	64	0	-	-	-	-	-
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	411	46,58	17,08	48,00	6	85	14	58,07	17,17	58,50	19	88
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	50	51,64	11,94	49,00	22	77	3	36,00	5,72	36,00	29	43
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1.571	30,39	18,50	28,00	0	84	39	44,90	19,45	45,00	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	661	24,63	18,17	18,00	1	84	10	31,00	18,18	28,00	6	74
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	8	55,38	12,58	59,00	36	75	0	-	-	-	-	-
	<b>TOTALE</b>		<b>2.145</b>	<b>33,24</b>	<b>19,54</b>	<b>32,00</b>	<b>0</b>	<b>85</b>	<b>61</b>	<b>44,13</b>	<b>22,17</b>	<b>44,00</b>	<b>2</b>	<b>88</b>
<b>RC - MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI</b>														
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH (ORPHA199296; ORPHA199299; Congenital isolated ACTH deficiency; Late-onset isolated ACTH deficiency)	103	30,43	20,60	24,00	1	76	2	44,00	28,00	44,00	16	72
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	255	34,46	14,67	32,00	3	74	1	16,00	0,00	16,00	16	16
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	25	29,48	14,33	29,00	5	70	1	90,00	0,00	90,00	90	90
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ORPHA95708; Precocious puberty)	1.655	14,19	4,07	14,00	3	46	5	25,40	27,00	12,00	9	79
	RC0050	LEPRECAUNISMO (ORPHA508; Leprechaunism)	2	36,00	14,00	36,00	22	50	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RC0060	WERNER SINDROME DI (ORPHA902; Werner syndrome)	9	59,11	12,42	62,00	36	76	1	33,00	0,00	33,00	33	33
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	4	24,25	18,78	19,00	7	52	0	-	-	-	-	-
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	11	34,36	24,30	31,00	4	69	0	-	-	-	-	-
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	7	56,14	8,08	58,00	43	65	0	-	-	-	-	-
	RC0100	FARBER MALATTIA DI (ORPHA333; Farber lipogranulomatosis)	7	61,57	10,62	66,00	47	77	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	532	67,46	11,81	69,00	25	93	171	73,01	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (ORPHA48818; <i>Aceruloplasminemia</i> )	6	60,00	5,48	59,00	54	70	0	-	-	-	-	-
	RC0130	ATransferrinemia congenita (ORPHA1195; <i>Congenital atransferrinemia</i> )	1	21,00	0,00	21,00	21	21	1	64,00	0,00	64,00	64	64
	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI (ORPHA90362; <i>Primary intestinal lymphangiectasia</i> )	1	47,00	0,00	47,00	47	47	0	-	-	-	-	-
	RC0150	WILSON MALATTIA DI (ORPHA905; <i>Wilson disease</i> )	124	35,01	15,56	33,50	6	67	5	45,80	7,14	41,00	39	55
	RC0160	IPOFOSFATASIA (ORPHA436; <i>Hypophosphatasia</i> )	3	36,33	21,64	28,00	15	66	0	-	-	-	-	-
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (ORPHA93160; <i>Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets</i> )	65	31,83	22,16	31,00	0	74	2	74,00	8,00	74,00	66	82
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI (ORPHA205; <i>Crigler-Najjar syndrome</i> )	10	28,30	18,24	26,00	1	63	0	-	-	-	-	-
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO (ORPHA91378; <i>Hereditary angioedema</i> )	136	45,90	21,78	47,00	3	90	3	72,00	13,59	79,00	53	84
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA (ORPHA60; <i>Alpha-1 antitrypsin deficiency</i> )	175	46,07	19,94	49,00	2	86	26	64,62	13,29	68,00	18	85
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; <i>Behcet disease</i> )	770	44,39	13,24	44,00	9	83	24	56,67	12,54	59,50	33	79
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	403	45,89	18,01	49,00	1	85	10	54,00	17,44	59,00	16	78
		BARTTER SINDROME DI (ORPHA112; <i>Bartter syndrome</i> )	21	25,05	16,53	23,00	6	70	0	-	-	-	-	-
		CONN SINDROME DI (ORPHA85142; <i>Aldosterone-producing adenoma</i> )	31	55,06	11,40	55,00	30	81	0	-	-	-	-	-
		GITELMAN SIDROME DI (ORPHA358; <i>Gitelman syndrome</i> )	81	36,17	15,94	34,00	8	83	1	16,00	0,00	16,00	16	16
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE (ORPHA181415; <i>Rare primary hyperaldosteronism</i> )	26	54,85	11,02	52,00	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	560	24,86	15,43	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 hypoaldosteronism 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)	176	17,55	10,15	16,00	3	56	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	18,33	11,90	19,00	3	40	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	286	47,71	15,07	48,00	11	89	3	75,67	5,44	79,00	68	80
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	5	36,40	18,48	28,00	18	68	0	-	-	-	-	-
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	19	49,32	14,19	47,00	15	77	0	-	-	-	-	-
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	81	46,37	15,27	47,00	13	78	0	-	-	-	-	-
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	1.164	22,59	18,66	16,00	0	82	22	21,32	23,20	10,00	0	81
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	32	23,72	19,23	17,50	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 30 GIUGNO 2015					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)	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	-	-	-	-	-
		IPER-BETA-ALANINEMIA (ORPHA309147; Hyper-beta-alaninemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ALBINISMO (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	65	13,14	13,17	9,00	0	55	0	-	-	-	-	-
		ALCAPTONURIA (ORPHA56; Alkaptonuria)	12	51,42	13,38	55,50	26	69	0	-	-	-	-	-
		BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	7,50	0,50	7,50	7	8	0	-	-	-	-	-
		BIOTINIDASI DEFICIT DI (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	2	5,00	3,00	5,00	2	8	0	-	-	-	-	-
		CISTINOSI (ORPHA213; Cystinosis)	3	24,00	9,27	29,00	11	32	0	-	-	-	-	-
		CISTINURIA (ORPHA214; Cystinuria)	72	41,54	16,39	41,00	6	75	0	-	-	-	-	-
		FANCONI SINDROME RENALE (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	1	33,00	0,00	33,00	33	33	0	-	-	-	-	-
		HARTNUP MALATTIA DI (ORPHA2116; Hartnup disease)	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		IPERFENILALANINEMIA (ORPHA238583; Hyperphenylalaninemia)	602	15,40	11,79	12,00	0	59	0	-	-	-	-	-
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	5	7,20	6,97	4,00	2	21	1	18,00	0,00	18,00	18	18
		IPERISTIDINEMIA (ORPHA2157; Histidinemia)	1	21,00	0,00	21,00	21	21	0	-	-	-	-	-
		IPERLISINEMIA (ORPHA2203; Hyperlysinemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IPERORNITINEMIA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IPERPROLINEMIA (ORPHA419; ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1; Hyperprolinemia type 2)	3	16,00	4,24	19,00	10	19	0	-	-	-	-	-
		IPERVALINEMIA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		LOWE SINDROME DI (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome)	4	10,50	4,33	11,00	4	16	0	-	-	-	-	-
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	11	16,27	9,79	13,00	2	31	0	-	-	-	-	-
		METILMALONICO ACIDEMIA (ORPHA308425; ORPHA280183; Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency; Methylmalonic acidemia, Tcb1R type)	10	15,20	7,01	11,00	10	31	1	7,00	0,00	7,00	7	7
		METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA (ORPHA26; Methylmalonic acidemia - homocystinuria)	13	8,08	8,21	5,00	0	32	0	-	-	-	-	-
		OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA79242; Holocarboxylase synthetase deficiency)	2	23,00	4,00	23,00	19	27	0	-	-	-	-	-
		OMOCISTINURIA (ORPHA394; Classic homocystinuria)	15	34,80	15,25	37,00	4	59	0	-	-	-	-	-
		ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	21,00	4,00	21,00	17	25	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		PROPIONICO ACIDEMIA (ORPHA35; Propionic Acidemia)	4	9,75	4,26	9,50	4	16	0	-	-	-	-	-
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	40,50	15,50	40,50	25	56	0	-	-	-	-	-
		SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA) (ORPHA415; Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria)	2	23,00	17,00	23,00	6	40	0	-	-	-	-	-
		TIROSINEMIA (ORPHA882; ORPHA28378; ORPHA69723; Tyrosinemia type 1; Tyrosinemia type 2; Tyrosinemia type 3)	12	20,67	17,45	17,00	1	45	0	-	-	-	-	-
	RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	53	23,51	20,40	19,00	0	87	3	11,33	9,53	9,00	1	24
		ARGINASI (ARG) DEFICIT DI (ORPHA90; Argininemia)	4	9,75	4,97	9,50	3	17	0	-	-	-	-	-
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	10	11,90	6,58	10,50	2	25	0	-	-	-	-	-
		ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	10	16,50	15,51	9,00	0	44	0	-	-	-	-	-
		CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthase deficiency)	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	13,00	6,00	13,00	7	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)	20	37,90	22,83	34,00	0	87	2	16,50	7,50	16,50	9	24
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	285	26,93	19,93	22,00	0	80	11	31,27	32,47	16,00	0	77
		ASPARTILGLUCOSAMINURIA (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	6	10,83	9,97	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)	4	25,75	8,67	27,50	12	36	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		FUCOSIDOSI (ORPHA349; Fucosidosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GALATTOSEMIA (ORPHA352; Galactosemia)	17	22,71	14,15	23,00	3	52	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	12,56	4,88	11,00	7	23	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	39	21,08	14,82	16,00	2	56	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	38	45,37	21,30	49,50	0	80	2	34,50	33,50	34,50	1	68
		GLICOGENOSI TIPO 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	8	18,88	13,43	15,00	3	42	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	61,00	0,00	61,00	61	61	0	-	-	-	-	-
		GLICOGENOSI TIPO 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	12	35,58	14,60	31,50	16	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	16,67	5,19	13,00	13	24	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 30 GIUGNO 2015					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)	21	19,57	13,27	15,00	3	49	0	-	-	-	-	-
		IPERINSULINISMO CONGENITO (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	15	9,60	5,21	9,00	2	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)	2	68,50	3,50	68,50	65	72	0	-	-	-	-	-
		MANNOSIDOSI (ORPHA61; ORPHA309288; ORPHA309282; ORPHA118; Alpha-mannosidosis; Alpha-mannosidosis, adult form; Alpha-mannosidosis, infantile form; Beta-mannosidosis)	4	40,75	7,85	40,50	32	50	0	-	-	-	-	-
		SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ECCETTO: IPERCOLESTEROLEMIA	179	37,61	21,03	40,00	1	82	7	23,00	30,96	2,00	0	84
		ABETALIPOPROTEINEMIA (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	5	26,20	19,84	26,00	4	58	0	-	-	-	-	-
		BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	18	15,72	17,48	10,50	1	71	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA156; ORPHA157; Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	12	21,92	14,08	16,50	2	44	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	2	7,50	5,50	7,50	2	13	0	-	-	-	-	-
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	4	37,75	16,59	38,50	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	45,50	4,50	45,50	41	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)	21	40,24	13,73	46,00	2	58	0	-	-	-	-	-
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	60,75	11,71	60,00	45	78	0	-	-	-	-	-
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA426; Familial hypobetalipoproteinemia)	10	38,60	13,91	39,50	20	58	0	-	-	-	-	-
		LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA650; LCAT deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		TANGIER MALATTIA DI (ORPHA31150; Tangier disease)	5	39,80	15,82	36,00	16	61	0	-	-	-	-	-
		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	171	40,63	19,03	40,00	2	83	15	40,07	30,28	58,00	1	77
		CHANARIN-DORFMAN MALATTIA DI (ORPHA98907; Dorfman-Chanarin disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	4	33,25	17,02	31,50	14	56	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		FABRY MALATTIA DI (ORPHA324; Fabry Disease)	66	40,80	18,49	41,50	6	81	2	63,50	5,50	63,50	58	69
		GAUCHER MALATTIA DI (ORPHA355; Gaucher Disease)	32	38,38	17,18	38,00	4	74	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)	11	25,55	13,83	24,00	2	55	0	-	-	-	-	-
		SCHINDLER MALATTIA DI (ORPHA3137; Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		WOLMAN MALATTIA DI (ORPHA75233; Wolman Disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RCG090	MUCOLIPIDOSI	10	30,90	24,15	22,50	6	85	3	7,67	3,86	6,00	4	13
		GALATTOSIALIDOSI (ORPHA351; Galactosialidosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		MUCOLIPIDOSI TIPO 2 (ORPHA576; Mucopolipidosis type 2)	1	21,00	0,00	21,00	21	21	1	4,00	0,00	4,00	4	4
		MUCOLIPIDOSI TIPO 3 (ORPHA577; Mucopolipidosis type 3)	1	24,00	0,00	24,00	24	24	0	-	-	-	-	-
		MUCOLIPIDOSI TIPO 4 (ORPHA578; Mucopolipidosis type 4)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SIALIDOSI (ORPHA309294; Sialidosis)	1	14,00	0,00	14,00	14	14	0	-	-	-	-	-
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	2.517	57,25	13,94	58,00	5	94	128	69,23	9,69	69,00	36	93

Tabella 4.7 (12/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		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	207	59,17	13,79	61,00	13	94	6	70,50	10,37	70,50	57	90
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	12	50,75	14,94	54,00	24	73	1	57,00	0,00	57,00	57	57
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1 (ORPHA139498; Hemochromatosis type 1)	105	49,85	15,35	49,00	16	85	1	70,00	0,00	70,00	70	70
		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	68,00	0,00	68,00	68	68	0	-	-	-	-	-
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	8	54,00	12,79	56,00	27	71	0	-	-	-	-	-
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	3	49,67	5,25	47,00	45	57	0	-	-	-	-	-
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia with congenital cataracts)	11	52,27	8,90	50,00	39	74	0	-	-	-	-	-
	RCG110	PORFIRIE	235	50,24	19,14	51,00	5	91	22	64,32	13,16	66,50	21	79
		COPROPORFIRIA EREDITARIA (ORPHA79273; Hereditary coproporphyrria)	5	40,00	13,46	40,00	22	59	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	21	39,71	15,62	42,00	11	66	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA CUTANEA TARDA (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	44	67,93	13,06	70,00	36	91	11	68,00	6,80	68,00	58	79
		PORFIRIA DA DEFICIT DI ALAD (ORPHA100924; Porphyria due to ALA dehydratase deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	31,00	0,00	31,00	31	31	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (13/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	2	36,50	20,50	36,50	16	57	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA ERITROPOIETICA EPATICA (ORPHA95159; Hepatoerythropoietic porphyria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PORFIRIA VARIEGATA (ORPHA79473; Porphyria variegata)	7	50,29	8,41	53,00	35	64	0	-	-	-	-	-
		PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (ORPHA79278; Erythropoietic protoporphyria)	30	28,97	12,05	28,50	11	51	0	-	-	-	-	-
	RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	17	29,00	20,90	23,00	1	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	17,75	12,50	16,00	2	37	0	-	-	-	-	-
		OROTICOACIDURIA (ORPHA30; Hereditary orotic aciduria)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		XANTINURIA (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI (ORPHA69; Amyloidosis)	612	57,68	17,20	61,00	4	90	223	68,61	10,68	70,00	27	90
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	45	18,31	11,26	16,00	2	55	10	18,20	6,76	20,00	2	26
		MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	6	19,83	14,04	13,00	7	42	2	18,50	2,50	18,50	16	21
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	13	19,77	8,40	17,00	4	36	2	15,00	4,00	15,00	11	19

**Tabella 4.7** (14/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	7	17,57	7,69	13,00	9	27	1	21,00	0,00	21,00	21	21
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	9	13,22	11,00	10,00	2	41	1	26,00	0,00	26,00	26	26
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	2	10,50	1,50	10,50	9	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	ISTIOCITOSI CRONICHE	227	35,59	19,08	35,00	1	88	15	64,27	17,04	68,00	29	89
		ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	65	40,86	16,83	40,00	9	88	5	71,00	18,79	79,00	35	89
		ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA157987; Non-Langerhans cell histiocytosis)	6	53,00	18,02	53,00	20	75	1	56,00	0,00	56,00	56	56
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	882	38,38	21,45	39,50	0	91	78	46,01	27,80	55,50	0	87
		AGAMMAGLOBULINEMIA (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	28	23,46	11,07	23,00	5	49	1	29,00	0,00	29,00	29	29
		CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	6,00	0,00	6,00	6	6	0	-	-	-	-	-
		DIFETTO IDIOPATICO DI CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	1	43,00	0,00	43,00	43	43	0	-	-	-	-	-
		DIGEORGE SINDROME DI (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	57	11,07	9,74	8,00	1	49	3	1,00	0,00	1,00	1	1
		DUNCAN SINDROME DI (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		GRISCELLI SINDROME DI (ORPHA381; Griscelli disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	4	44,00	25,20	51,00	3	71	1	3,00	0,00	3,00	3	3



Tabella 4.7 (15/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	114	43,61	16,91	43,00	9	77	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	13,33	4,64	15,00	7	18	0	-	-	-	-	-
		IPER-IGE SINDROME (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	7	30,86	9,85	32,00	14	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	-	-	-	-	-
		NUMEGEN 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
	<b>TOTALE</b>		<b>11.547</b>	<b>39,78</b>	<b>22,74</b>	<b>41,00</b>	<b>0</b>	<b>94</b>	<b>797</b>	<b>61,95</b>	<b>21,40</b>	<b>68,00</b>	<b>0</b>	<b>94</b>
<b>RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI</b>														
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	225	21,54	17,49	16,00	2	75	6	70,17	12,16	73,50	53	86
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	57	52,02	15,05	50,00	18	81	13	71,23	10,56	76,00	48	83
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	115	39,46	21,65	34,00	9	85	6	69,33	10,29	70,00	49	83
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	41	34,27	20,29	37,00	5	76	2	56,50	23,50	56,50	33	80
<b>P</b>	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	308	49,77	13,88	49,00	2	85	13	56,77	24,66	65,00	10	87

Tabella 4.7 (16/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI (ORPHA167; Chediak-Higashi syndrome)	2	49,00	5,00	49,00	44	54	0	-	-	-	-	-
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE	2.711	34,78	18,84	36,00	0	92	84	53,54	21,04	55,00	8	85
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI (ORPHA232; Sickle cell anemia)	217	22,88	15,74	17,00	3	61	2	63,00	8,00	63,00	55	71
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	24	45,75	14,00	42,50	14	77	1	23,00	0,00	23,00	23	23
		ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	3	55,67	14,38	58,00	37	72	0	-	-	-	-	-
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	9	20,11	7,11	19,00	10	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)	140	38,21	18,20	38,00	1	88	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	43,08	18,94	42,50	15	70	0	-	-	-	-	-
		SFEROCITOSI EREDITARIA (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	123	35,75	18,46	35,00	6	84	3	71,67	2,49	71,00	69	75
		TALASSEMIE	488	36,66	13,55	38,00	2	76	18	49,72	11,60	49,50	33	80
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	4.247	44,80	18,86	44,00	0	100	164	71,25	13,56	75,00	32	96
		AFIBRINOGENEMIA (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	4	30,25	11,67	32,50	12	44	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (17/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		ANTIPLASMINA DEFICIT DI (ORPHA79; Congenital alpha2 antiplasmin deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ANTITROMBINA DEFICIT DI (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	64	43,83	19,72	40,50	9	95	0	-	-	-	-	-
		DISFIBRINOGENEMIA (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	26	43,35	17,30	43,50	14	81	0	-	-	-	-	-
		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	441	51,65	16,31	51,00	8	92	23	74,70	12,07	79,00	43	88
		EMOFILIA A (ORPHA98878; Hemophilia A)	632	37,96	19,51	38,00	0	100	22	65,55	13,74	69,50	36	86
		EMOFILIA B (ORPHA98879; Hemophilia B)	121	36,21	20,19	38,00	0	92	3	68,33	16,86	59,00	54	92
		FATTORE II DEFICIT DI (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	2	46,50	4,50	46,50	42	51	0	-	-	-	-	-
		FATTORE V DEFICIT DI (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	23	32,30	19,25	31,00	5	70	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	82	44,02	17,82	42,50	11	84	2	62,50	15,50	62,50	47	78
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	42	43,60	15,85	40,50	19	81	0	-	-	-	-	-
		FATTORE VII DEFICIT DI (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	93	34,76	19,99	34,00	5	85	5	82,60	3,88	81,00	79	89
		FATTORE X DEFICIT DI (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	8	15,25	3,49	16,00	8	20	0	-	-	-	-	-
		FATTORE XI DEFICIT DI (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	55	41,13	18,48	41,00	11	76	0	-	-	-	-	-
		FATTORE XII DEFICIT DI (Congenital factor XII deficiency)	4	30,25	12,70	32,50	12	44	0	-	-	-	-	-
		FATTORE XIII DEFICIT DI (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	4	31,00	12,94	29,50	17	48	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		FATTORI VITAMINA K DIPENDENTI DEFICIT MULTIPLO DI (ORPHA169826; Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		IPOFIBRINOGENEMIA (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PLASMINOGENO DEFICIT DI (ORPHA722; Hypoplasminogenemia)	1	72,00	0,00	72,00	72	72	0	-	-	-	-	-
		PROTEINA C DEFICIT DI (ORPHA745; Hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	214	47,89	17,56	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)	301	45,83	15,61	45,00	12	84	8	76,25	11,31	77,50	56	94
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	15	46,13	13,54	44,00	24	82	0	-	-	-	-	-
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI (ORPHA903; Von Willebrand disease)	483	44,17	20,46	43,00	1	89	11	77,18	10,32	79,00	57	90
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	77	42,34	20,70	41,00	4	84	0	-	-	-	-	-
		BERNARD-SOULIER SINDROME DI (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	38,00	0,00	38,00	38	38	0	-	-	-	-	-
		PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	12	41,00	18,78	39,50	10	70	0	-	-	-	-	-
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	3	25,00	25,51	9,00	5	61	0	-	-	-	-	-
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	141	39,39	20,87	38,00	1	89	4	62,25	24,19	73,00	21	82
	<b>TOTALE</b>		<b>7.924</b>	<b>40,70</b>	<b>19,66</b>	<b>41,00</b>	<b>0</b>	<b>100</b>	<b>292</b>	<b>65,22</b>	<b>18,59</b>	<b>70,00</b>	<b>8</b>	<b>96</b>
<b>RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO</b>														
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI (ORPHA726; Alpers syndrome)	4	43,50	26,97	45,00	9	75	1	18,00	0,00	18,00	18	18
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	84	52,24	17,65	51,50	17	86	11	60,82	12,40	64,00	42	78

**Tabella 4.7 (19/49)**

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI <i>(ORPHA506; Leigh syndrome)</i>	62	16,76	15,48	12,00	2	82	10	8,40	6,28	7,50	1	18
	RF0040	RETT SINDROME DI <i>(ORPHA778; Rett syndrome)</i>	101	16,54	9,87	14,00	3	43	4	25,75	23,35	13,50	10	66
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA <i>(ORPHA101; Dentatorubral pallidoluysian atrophy)</i>	2	39,50	2,50	39,50	37	42	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA <i>(ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)</i>	65	31,83	16,17	31,00	7	75	6	36,17	26,29	34,00	1	69
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO <i>(ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)</i>	17	45,59	16,43	49,00	16	77	0	-	-	-	-	-
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON <i>(ORPHA399; Huntington disease)</i>	434	57,06	13,86	57,00	8	93	128	60,79	13,74	62,00	19	87
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	598	58,15	14,77	60,00	9	90	16	69,63	13,41	69,00	36	97
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA <i>(ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)</i>	847	65,72	11,26	67,00	30	93	1.660	68,56	10,15	70,00	33	93
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA <i>(ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)</i>	63	63,16	11,05	65,00	32	84	17	68,12	10,75	68,00	44	86
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA <i>(ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)</i>	23	35,74	19,22	37,00	3	72	5	21,20	15,70	10,00	7	45
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI <i>(ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)</i>	90	24,94	15,10	21,00	1	55	8	20,75	8,07	20,00	6	34
	RF0140	WEST SINDROME DI <i>(ORPHA3451; West syndrome)</i>	73	8,19	9,47	6,00	0	76	0	-	-	-	-	-
	RF0150	NARCOLESSIA <i>(ORPHA2073; Narcolepsy-cataplexy)</i>	166	40,58	18,01	40,00	9	81	4	67,25	4,44	68,50	60	72
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI <i>(ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)</i>	9	40,33	13,66	44,00	16	64	0	-	-	-	-	-
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI <i>(ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)</i>	115	73,33	7,89	74,00	50	94	98	76,21	6,85	76,00	59	89

Tabella 4.7 (20/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	694	61,62	15,68	65,00	7	93	64	72,16	11,39	73,00	42	91
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	12	65,00	9,18	65,00	49	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)	53	29,11	18,01	24,00	2	62	0	-	-	-	-	-
	RF0210	EALLES MALATTIA DI (ORPHA40923; Eales disease)	5	47,60	24,25	33,00	24	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)	31	45,97	9,34	46,00	28	66	0	-	-	-	-	-
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	26,00	18,85	27,00	3	47	0	-	-	-	-	-
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	1	70,00	0,00	70,00	70	70	0	-	-	-	-	-
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI (ORPHA75382; Oguchi disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0270	COGAN SINDROME DI (ORPHA1467; Cogan syndrome)	37	44,95	16,28	44,00	13	77	2	52,50	4,50	52,50	48	57
	RF0280	CHERATOCONO (ORPHA156071; Keratoconus)	3.992	39,82	13,07	39,00	9	90	17	56,59	14,44	55,00	29	81
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	32,50	23,50	32,50	9	56	0	-	-	-	-	-
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	122	36,84	17,17	37,00	6	84	2	61,00	10,00	61,00	51	71
	RFG010	LEUCODISTROFIE	84	32,18	19,72	33,00	1	72	13	16,77	19,60	8,00	2	70

Tabella 4.7 (21/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	6	15,83	5,40	15,50	7	25	0	-	-	-	-	-
		ALEXANDER MALATTIA DI (ORPHA58; Alexander disease)	7	38,14	21,72	50,00	7	67	0	-	-	-	-	-
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION) (ORPHA135; CACH syndrome)	8	21,50	13,35	17,00	4	40	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	34,50	13,50	34,50	21	48	0	-	-	-	-	-
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	58,00	0,00	58,00	58	58	0	-	-	-	-	-
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	4	37,75	15,80	40,50	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	32,00	13,45	35,00	15	49	0	-	-	-	-	-
		LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	6	46,50	20,24	57,00	11	64	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY) (ORPHA585; Multiple Sulfatase Deficiency)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	5	22,00	18,31	22,00	3	55	1	16,00	0,00	16,00	16	16
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	5	31,40	16,60	32,00	5	57	1	31,00	0,00	31,00	31	31
	RFG030	GANGLIOSIDOSI	4	31,50	27,19	21,50	8	75	7	3,00	1,60	3,00	1	6
		GANGLIOSIDOSI-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	1	9,00	0,00	9,00	9	9	1	1,00	0,00	1,00	1	1
		GANGLIOSIDOSI-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	0	-	-	-	-	-	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	752	48,91	17,41	50,00	3	87	57	55,93	18,25	61,00	1	87
		ATASSIA CONGENITA	2	44,50	9,50	44,50	35	54	0	-	-	-	-	-
		ATASSIA DI FRIEDREICH (ORPHA95; Friedreich ataxia)	85	40,38	14,03	40,00	10	76	6	43,83	16,05	36,00	26	67
		ATASSIA EPISODICA (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	16	42,56	15,65	43,00	19	74	0	-	-	-	-	-
		ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	5	38,60	8,87	39,00	24	51	0	-	-	-	-	-
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	115	52,43	13,60	52,00	22	85	14	51,86	19,86	54,00	1	87
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	29	61,21	12,66	62,00	28	83	2	44,00	20,00	44,00	24	64
		ATASSIA-TELEANGECTASIA (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	8	11,63	4,55	13,50	3	18	0	-	-	-	-	-
		ATROFIA MULTISISTEMICA (ORPHA102; Multiple system atrophy)	19	63,53	5,70	64,00	51	76	4	68,25	4,21	70,50	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	-	-	-	-	-



Tabella 4.7 (23/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	5	36,20	12,29	41,00	22	53	0	-	-	-	-	-
		HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	2	36,50	5,50	36,50	31	42	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	0	-	-	-	-	-	1	13,00	0,00	13,00	13	13
		NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	142	47,80	18,28	49,00	6	87	0	-	-	-	-	-
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	5,00	0,00	5,00	5	5	0	-	-	-	-	-
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA (ORPHA1168; ORPHA64753; Ataxia - oculomotor apraxia type 1; Spinocerebellar ataxia with axonal)	3	33,00	7,79	34,00	23	42	0	-	-	-	-	-
		SINDROME HARP (ORPHA157855; HARP syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	0	-	-	-	-	-	1	81,00	0,00	81,00	81	81
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	179	33,42	24,68	30,00	0	88	54	13,43	26,03	0,00	0	77
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	2	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

Tabella 4.7 (24/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (ORPHA2590; Hereditary myoclonus - progressive distal muscular atrophy)	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 (ORPHA431255; Scapuloperoneal amyotrophy)	1	88,00	0,00	88,00	88	88	0	-	-	-	-	-
		BROWN- VIALETTI-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)	17	61,18	13,55	61,00	35	83	0	-	-	-	-	-
		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	3,33	2,62	2,00	1	7	4	0,00	0,00	0,00	0	0
		SMA TIPO 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	10	12,20	12,79	5,50	1	35	0	-	-	-	-	-
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	13	16,00	15,10	10,00	4	62	0	-	-	-	-	-
		SMA TIPO 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	4	49,75	6,98	48,00	42	61	0	-	-	-	-	-
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	856	45,05	18,15	46,00	4	87	22	59,14	23,62	63,50	1	95
		AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease)	179	38,68	19,89	40,00	5	81	2	74,50	1,50	74,50	73	76

Tabella 4.7 (25/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		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)	5	29,60	9,56	28,00	17	41	0	-	-	-	-	-
		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	65,00	6,00	65,00	59	71	0	-	-	-	-	-
		NEUROPATIA TOMACULARE (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	40	40,05	17,06	42,50	15	69	0	-	-	-	-	-
		REFSUM MALATTIA DI (ORPHA773; Refsum disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ROUSSY-LEVY SINDROME DI (ORPHA3115; Roussy-Levy syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	164	39,38	21,13	40,00	1	89	7	29,71	33,79	4,00	0	86
		MIOPATIA CENTRAL CORE (ORPHA597; Central core disease)	14	39,57	17,00	40,00	13	65	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	5	38,40	14,61	42,00	19	59	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	8	19,50	10,63	19,00	6	36	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	1	27,00	0,00	27,00	27	27	0	-	-	-	-	-
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE) (ORPHA98909; Desminopathy)	6	39,83	11,84	43,00	17	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	8,00	0,00	8,00	8	8	0	-	-	-	-	-
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	1	1,00	0,00	1,00	1	1	0	-	-	-	-	-
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	739	35,32	20,45	34,00	1	90	29	45,31	21,31	46,00	4	80
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	11	9,09	4,93	7,00	2	19	1	16,00	0,00	16,00	16	16
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	28	43,11	17,01	45,00	14	76	2	60,50	15,50	60,50	45	76
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	64	25,27	16,48	20,50	4	68	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	50	15,60	10,82	11,50	1	48	1	17,00	0,00	17,00	17	17
		DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE (ORPHA599; Distal myopathy)	3	42,67	18,12	46,00	19	63	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	56	43,79	17,98	40,00	11	79	1	77,00	0,00	77,00	77	77

Tabella 4.7 (27/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	2	67,00	8,00	67,00	59	75	0	-	-	-	-	-
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	578	44,24	15,94	45,00	0	87	41	58,44	13,55	62,00	2	80
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	152	41,74	15,22	43,00	5	84	11	53,64	18,00	60,00	2	69
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	24	54,79	15,70	56,00	24	78	1	77,00	0,00	77,00	77	77
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	11	36,00	16,62	39,00	12	65	1	39,00	0,00	39,00	39	39
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	11	26,73	20,67	18,00	7	68	0	-	-	-	-	-
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	11	35,82	13,61	34,00	9	58	0	-	-	-	-	-
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	52	38,38	15,93	39,50	2	64	2	60,50	13,50	60,50	47	74
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	914	47,28	17,65	49,00	5	99	19	70,26	12,39	73,00	46	95
		AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	4	21,25	16,96	14,50	6	50	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA DEI CONI (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	9	35,33	15,65	41,00	12	51	1	83,00	0,00	83,00	83	83
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	33,50	12,50	33,50	21	46	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	7	55,86	18,29	53,00	25	81	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA VITREO-RETINICA (ORPHA98670; Vitreoretinal degeneration)	4	21,50	8,44	17,50	15	36	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		RETINITE PIGMENTOSA (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	323	50,41	16,78	51,00	10	87	11	71,73	10,36	76,00	46	81
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS (ORPHA52427; Retinitis punctata albescens)	2	32,50	5,50	32,50	27	38	0	-	-	-	-	-
		RETINOSCHISI (ORPHA792; ORPHA53540; X-linked juvenile retinoschisis; Retinoschisis with early nyctalopia)	4	18,00	12,71	11,00	10	40	0	-	-	-	-	-
		STARGARDT MALATTIA DI (ORPHA827; Stargardt disease)	38	49,00	18,04	50,00	12	74	0	-	-	-	-	-
		USHER SINDROME DI (ORPHA886; Usher syndrome)	36	46,53	16,24	46,50	16	87	0	-	-	-	-	-
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE (ORPHA75377; ORPHA180; Central areolar choroidal dystrophy; Choroideremia)	9	49,78	18,12	44,00	23	82	0	-	-	-	-	-
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	39	55,59	16,71	57,00	18	87	2	68,00	24,00	68,00	44	92
		DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE	2	65,00	3,00	65,00	62	68	0	-	-	-	-	-
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	179	53,21	15,48	56,00	5	82	5	58,00	8,67	60,00	44	70
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	19	51,68	15,86	56,00	16	76	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	48,00	16,00	48,00	32	64	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	3	31,33	19,29	23,00	13	58	0	-	-	-	-	-
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE (ORPHA98625; Superficial corneal dystrophy)	8	48,75	10,06	46,00	40	73	0	-	-	-	-	-
	<b>TOTALE</b>		<b>12.260</b>	<b>45,72</b>	<b>18,88</b>	<b>46,00</b>	<b>0</b>	<b>99</b>	<b>2.319</b>	<b>64,88</b>	<b>17,12</b>	<b>69,00</b>	<b>0</b>	<b>97</b>
<b>RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>														
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	259	17,65	9,32	16,00	4	86	0	-	-	-	-	-
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	355	65,86	15,32	69,00	11	92	95	76,07	9,54	77,00	44	93

Tabella 4.7 (29/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	109	57,00	16,73	61,00	13	91	9	74,00	11,32	76,00	49	87
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	355	9,99	5,32	10,00	0	45	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	469	60,15	13,35	61,00	21	92	36	72,11	10,45	75,00	31	85
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	13	53,00	21,27	61,00	22	87	6	77,50	5,68	78,50	69	85
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	429	58,00	15,57	61,00	13	101	60	71,35	10,46	72,00	45	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	851	75,43	9,18	76,00	16	98	118	81,39	7,43	82,00	54	94
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	157	51,43	14,73	52,00	14	81	11	54,45	11,42	55,00	37	68
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	375	51,11	17,80	51,00	10	89	38	71,76	8,17	73,00	49	86
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	42	40,57	12,83	40,00	7	72	5	64,60	16,27	73,00	43	81
	RG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	195	50,42	14,50	51,00	19	83	9	60,44	14,68	63,00	35	83
	<b>TOTALE</b>		<b>3.609</b>	<b>53,88</b>	<b>24,25</b>	<b>61,00</b>	<b>0</b>	<b>101</b>	<b>388</b>	<b>74,83</b>	<b>11,68</b>	<b>77,00</b>	<b>3</b>	<b>94</b>
<b>RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE</b>														
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	423	53,66	16,97	53,00	10	91	10	76,30	12,81	81,00	52	88
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE (ORPHA2494; Menetrier disease)	11	53,73	15,17	49,00	30	79	1	91,00	0,00	91,00	91	91
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	123	32,84	20,71	31,00	1	86	2	78,50	6,50	78,50	72	85

Tabella 4.7 (30/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	83	43,47	21,72	46,00	1	94	10	58,30	31,78	74,50	1	91
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	359	49,10	16,78	50,00	5	90	23	58,52	14,15	62,00	36	85
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	5	39,20	21,09	37,00	19	77	0	-	-	-	-	-
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	22	45,27	20,07	45,00	11	76	1	36,00	0,00	36,00	36	36
	<b>TOTALE</b>		<b>1.026</b>	<b>48,49</b>	<b>19,07</b>	<b>49,50</b>	<b>1</b>	<b>94</b>	<b>47</b>	<b>63,32</b>	<b>21,07</b>	<b>70,00</b>	<b>1</b>	<b>91</b>
<b>RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>														
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	13	21,54	10,97	19,00	9	49	0	-	-	-	-	-
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	110	65,20	10,51	66,00	27	91	16	71,19	7,84	69,50	58	83
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	360	53,02	15,37	51,00	19	88	6	59,33	10,72	62,00	45	75
	<b>TOTALE</b>		<b>483</b>	<b>54,95</b>	<b>16,16</b>	<b>56,00</b>	<b>9</b>	<b>91</b>	<b>22</b>	<b>67,95</b>	<b>10,20</b>	<b>69,00</b>	<b>45</b>	<b>83</b>
<b>RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>														
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME (ORPHA1656; Dermatitis herpetiformis)	469	48,29	16,20	47,00	6	91	15	79,67	10,83	81,00	53	96
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	694	60,48	15,32	61,00	8	93	76	75,34	10,96	77,50	36	97
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	873	73,49	14,37	77,00	5	105	379	82,98	7,68	84,00	50	101
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	112	68,69	14,01	70,00	26	92	18	78,94	10,42	81,50	44	91



Tabella 4.7 (31/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosis)	389	57,76	15,77	60,00	6	92	11	73,36	8,32	73,00	60	87
	<b>TOTALE</b>		<b>2.537</b>	<b>62,65</b>	<b>17,77</b>	<b>65,00</b>	<b>5</b>	<b>105</b>	<b>499</b>	<b>81,36</b>	<b>9,01</b>	<b>83,00</b>	<b>36</b>	<b>101</b>
<b>RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b>														
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	334	53,36	18,64	56,00	4	86	46	66,46	11,51	66,00	32	88
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	350	60,14	14,87	63,00	14	91	38	69,21	11,96	71,00	38	91
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	767	54,88	14,89	55,00	12	92	57	67,72	13,40	70,00	33	87
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	31	58,16	16,77	60,00	16	85	3	62,33	19,36	69,00	36	82
	RM0050	FASCITE DIFFUSA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	12	62,67	23,28	65,50	17	89	2	78,50	1,50	78,50	77	80
	RM0060	POLICONDRITE (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	58	55,81	13,44	57,00	18	80	13	66,38	11,38	66,00	39	84
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	5.479	51,93	14,59	52,00	5	91	161	68,94	13,29	70,00	5	93
	<b>TOTALE</b>		<b>7.031</b>	<b>52,81</b>	<b>15,01</b>	<b>53,00</b>	<b>4</b>	<b>92</b>	<b>320</b>	<b>68,29</b>	<b>12,95</b>	<b>69,50</b>	<b>5</b>	<b>93</b>
<b>RN - MALFORMAZIONI CONGENITE</b>														
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA268882; ORPHA1136: Arnold-Chiari malformation type 1; Arnold-Chiari malformation type 2)	704	32,85	18,52	30,50	1	83	4	49,25	8,70	48,00	39	62
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	31	15,68	11,78	11,00	1	47	1	7,00	0,00	7,00	7	7
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE (ORPHA1398; Isolated cerebellar hypoplasia/agenesis)	7	14,29	11,77	12,00	4	40	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (32/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI (ORPHA475; Joubert syndrome)	24	13,92	8,58	11,00	3	35	0	-	-	-	-	-
	RN0050	LISSENCEFALIA (ORPHA102009; Classic lissencephaly)	17	19,41	21,43	10,00	1	67	0	-	-	-	-	-
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	14	19,57	18,38	13,50	1	61	3	19,67	26,40	1,00	1	57
	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	13,71	11,49	12,00	1	39	0	-	-	-	-	-
	RN0100	PETER ANOMALIA DI (ORPHA708; Peters anomaly)	3	6,67	1,25	7,00	5	8	0	-	-	-	-	-
	RN0110	ANIRIDIA (ORPHA250923; Isolated aniridia)	19	15,53	10,79	13,00	3	42	0	-	-	-	-	-
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (ORPHA98947; Coloboma of optic papilla)	35	12,83	11,01	8,00	1	54	0	-	-	-	-	-
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI (ORPHA35737; Morning glory syndrome)	7	15,57	15,23	9,00	6	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)	121	8,02	7,28	6,00	0	38	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	14	6,71	3,79	5,50	1	13	3	1,67	0,47	2,00	1	2
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (ORPHA1203; Duodenal atresia)	27	7,48	7,86	6,00	2	45	0	-	-	-	-	-
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; Anorectal malformation (Imperforate anus))	305	8,88	7,14	8,00	0	49	2	1,00	0,00	1,00	1	1

Tabella 4.7 (33/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; Hirschsprung disease)	122	11,68	11,36	8,00	0	49	2	2,00	2,00	2,00	0	4
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; Biliary atresia)	77	9,55	7,57	8,00	0	51	3	4,33	5,44	1,00	0	12
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI (ORPHA53035; Caroli disease)	54	53,65	15,28	54,00	18	83	4	62,00	15,54	62,50	40	83
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	107	53,37	10,63	53,00	20	79	3	57,00	6,68	59,00	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	47,62	14,58	48,00	9	84	1	53,00	0,00	53,00	53	53
	RN0260	FOCOMELIA (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	9	40,89	20,18	36,00	9	67	1	2,00	0,00	2,00	2	2
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL (ORPHA3181; Sprengel deformity)	2	9,50	4,50	9,50	5	14	0	-	-	-	-	-
	RN0280	ACRODISOSTOSI (ORPHA950; Acrodysostosis)	2	34,50	16,50	34,50	18	51	0	-	-	-	-	-
	RN0290	CAMPOTODATTILIA FAMILIARE (ORPHA295016; Camptodactyly of fingers)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	8	12,88	5,13	11,50	6	19	0	-	-	-	-	-
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	31	40,29	21,82	41,00	4	79	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0320	GASTROSCHISI (ORPHA2368; Gastroschisis)	26	4,77	4,12	3,50	0	17	0	-	-	-	-	-
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	371	32,92	15,41	35,00	4	77	2	34,00	6,00	34,00	28	40

Tabella 4.7 (34/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI <i>(ORPHA974; Adams-Oliver syndrome)</i>	5	21,20	19,47	7,00	4	46	0	-	-	-	-	-
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI <i>(ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)</i>	2	10,00	6,00	10,00	4	16	0	-	-	-	-	-
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI <i>(ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI <i>(ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)</i>	1	33,00	0,00	33,00	33	33	0	-	-	-	-	-
	RN0380	FILIPPI SINDROME DI <i>(ORPHA3255; Filippi syndrome)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA <i>(ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)</i>	2	10,50	3,50	10,50	7	14	0	-	-	-	-	-
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI <i>(ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)</i>	4	14,00	6,40	14,00	5	23	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI <i>(ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)</i>	3	13,33	2,87	13,00	10	17	0	-	-	-	-	-
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI <i>(ORPHA2804; W Syndrome)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0430	POLAND SINDROME DI <i>(ORPHA2911; Poland syndrome)</i>	97	22,70	15,19	21,00	1	65	1	11,00	0,00	11,00	11	11
	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA <i>(ORPHA3169; Sirenomelia)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE <i>(ORPHA1393; Cerebro-costo-mandibular syndrome)</i>	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE <i>(ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)</i>	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE <i>(ORPHA669; Otopalatodigital syndrome)</i>	3	23,67	12,12	20,00	11	40	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (35/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA (ORPHA3377; Trismus - pseudocamptodactyly)	1	50,00	0,00	50,00	50	50	0	-	-	-	-	-
	RN0490	WEAVER SINDROME DI (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	9,00	5,00	9,00	4	14	0	-	-	-	-	-
	RN0500	CUTIS LAXA (ORPHA209; Cutis laxa)	4	24,50	21,70	17,00	5	59	0	-	-	-	-	-
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	23	25,17	18,94	22,00	4	67	0	-	-	-	-	-
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	9	38,33	12,36	38,00	18	57	0	-	-	-	-	-
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA (ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	9	7,78	3,85	6,00	4	15	0	-	-	-	-	-
	RN0550	DARIER MALATTIA DI (ORPHA218; Darier disease)	113	46,20	17,14	45,00	8	84	2	72,00	6,00	72,00	66	78
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA (ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)	4	48,00	12,10	47,50	35	62	0	-	-	-	-	-
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	80	23,93	21,83	16,50	1	98	9	40,11	24,13	34,00	0	79
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratoderma)	1	50,00	0,00	50,00	50	50	0	-	-	-	-	-
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE (ORPHA317; Erythrokeratoderma variabilis)	7	33,71	18,36	43,00	9	58	0	-	-	-	-	-
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (ORPHA312; Epidermolytic ichthyosis)	12	32,17	21,90	33,50	5	77	0	-	-	-	-	-
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	7	41,14	16,01	38,00	18	67	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI (ORPHA2796; <i>Pachydermoperiostosis</i> )	1	36,00	0,00	36,00	36	36	0	-	-	-	-	-
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO (ORPHA758; <i>Pseudoxanthoma elasticum</i> )	92	47,10	14,43	46,00	14	86	5	58,00	10,94	57,00	40	74
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE (ORPHA1114; <i>Aplasia cutis congenita</i> )	4	6,00	1,73	5,00	5	9	0	-	-	-	-	-
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI (ORPHA1214; <i>Progressive hemifacial atrophy</i> )	16	32,19	14,72	27,00	14	60	0	-	-	-	-	-
	RN0660	DOWN SINDROME DI (ORPHA870; <i>Down syndrome</i> )	628	11,49	10,96	9,00	0	68	11	20,00	25,49	7,00	0	65
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (ORPHA281; <i>Monosomy 5p</i> )	25	14,84	14,14	9,00	1	50	0	-	-	-	-	-
	RN0680	TURNER SINDROME DI (ORPHA881; <i>Turner syndrome</i> )	529	26,94	14,84	24,00	1	83	4	38,75	21,88	31,00	19	74
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (ORPHA484; <i>Klinefelter syndrome</i> )	505	35,06	15,34	36,00	2	76	8	57,63	14,86	60,50	25	81
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (ORPHA280; <i>Wolf-Hirschhorn syndrome</i> )	22	15,55	10,48	15,50	0	33	2	11,00	6,00	11,00	5	17
	RN0710	MELAS SINDROME (ORPHA550; <i>MELAS</i> )	76	42,32	20,32	46,00	1	83	14	37,29	20,09	38,00	5	73
	RN0720	MERRF SINDROME (ORPHA551; <i>MERRF</i> )	44	51,52	18,02	55,00	11	80	6	59,67	15,03	62,50	30	79
	RN0730	SHORT SINDROME (ORPHA3163; <i>SHORT syndrome</i> )	2	41,00	13,00	41,00	28	54	0	-	-	-	-	-
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI (ORPHA97548; <i>Ivemark syndrome</i> )	0	-	-	-	-	-	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (ORPHA805; <i>Tuberous sclerosis</i> )	285	26,49	16,69	23,00	1	79	9	50,78	25,59	39,00	7	90
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI (ORPHA2869; <i>Peutz-Jeghers syndrome</i> )	28	38,29	16,70	39,00	11	68	3	63,67	14,06	71,00	44	76

Tabella 4.7 (37/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	38	23,79	15,78	19,00	2	66	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	58	42,26	15,29	43,50	13	70	7	43,43	14,46	42,00	24	69
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	18,33	4,19	17,00	14	24	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)	81	10,04	6,82	9,00	0	38	0	-	-	-	-	-
	RN0830	BLOOM SINDROME DI (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0840	BORJESON SINDROME DI (ORPHA127; Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE (ORPHA138; CHARGE syndrome)	32	11,00	7,57	9,50	1	27	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia)	12	10,58	7,04	9,50	1	26	0	-	-	-	-	-
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	2	18,50	6,50	18,50	12	25	0	-	-	-	-	-
<b>P</b>	RN0880	EEC SINDROME (ORPHA1896; EEC syndrome)	70	22,59	15,51	18,00	4	79	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)	66	16,88	11,97	15,00	0	53	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI <i>(ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)</i>	2	15,50	1,50	15,50	14	17	0	-	-	-	-	-
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI <i>(ORPHA392; Holt-Oram syndrome)</i>	3	26,67	17,91	34,00	2	44	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA <i>(ORPHA2322; Kabuki syndrome)</i>	30	18,83	9,16	18,00	2	39	0	-	-	-	-	-
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI <i>(ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)</i>	94	23,01	14,48	19,50	2	67	2	45,00	6,00	45,00	39	51
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI <i>(ORPHA163634; Maffucci syndrome)</i>	4	41,75	19,31	50,00	9	58	0	-	-	-	-	-
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI <i>(ORPHA560; Marshall syndrome)</i>	3	20,00	6,38	16,00	15	29	0	-	-	-	-	-
	RN0980	MECKEL SINDROME DI <i>(ORPHA564; Meckel syndrome)</i>	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI <i>(ORPHA570; Moebius syndrome)</i>	11	20,00	16,34	13,00	3	49	0	-	-	-	-	-
	RN1000	NAGER SINDROME DI <i>(ORPHA245; Nager syndrome)</i>	1	18,00	0,00	18,00	18	18	0	-	-	-	-	-
	RN1010	NOONAN SINDROME DI <i>(ORPHA648; Noonan syndrome)</i>	135	17,60	12,63	15,00	0	67	2	6,00	5,00	6,00	1	11
	RN1020	OPITZ SINDROME DI <i>(ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)</i>	2	8,50	1,50	8,50	7	10	0	-	-	-	-	-
	RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI <i>(ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)</i>	2	21,50	6,50	21,50	15	28	0	-	-	-	-	-
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI <i>(ORPHA710; Pfeiffer syndrome)</i>	4	15,75	11,10	13,00	5	32	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN1050	RIEGER SINDROME <i>(ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)</i>	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI <i>(ORPHA3103; Roberts syndrome)</i>	0	-	-	-	-	-	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI (ORPHA97360; Robinow syndrome)	2	25,00	1,00	25,00	24	26	0	-	-	-	-	-
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	28	15,29	6,90	15,50	2	34	0	-	-	-	-	-
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI (ORPHA798; Schinzel-Giedion syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1100	SECKEL SINDROME DI (ORPHA808; Seckel syndrome)	4	17,50	7,53	16,00	9	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	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	1	17,00	0,00	17,00	17	17	0	-	-	-	-	-
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE (ORPHA107; BOR syndrome)	12	25,92	18,59	24,50	2	70	0	-	-	-	-	-
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	8	12,75	8,26	11,00	3	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)	3	8,67	7,32	4,00	3	19	0	-	-	-	-	-
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	10	23,10	12,18	22,00	7	53	0	-	-	-	-	-
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	12	43,17	19,45	45,50	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)	16	20,88	20,20	12,50	2	79	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	32	30,63	15,44	29,00	8	61	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)	23	12,65	14,91	6,00	0	47	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI (ORPHA904; Williams syndrome)	103	18,31	11,85	14,00	1	52	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	24,75	12,87	25,50	6	42	1	25,00	0,00	25,00	25	25
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI (ORPHA72; Angelman syndrome)	71	19,39	13,91	17,00	1	54	0	-	-	-	-	-
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	157	18,21	12,73	14,00	0	52	8	21,75	13,63	21,50	4	46
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	365	35,98	16,99	36,00	4	78	11	41,27	22,88	47,00	4	80
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE (ORPHA908; Fragile X syndrome)	83	21,02	13,90	17,00	5	72	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)	20	15,05	10,88	12,00	0	45	2	32,00	28,00	32,00	4	60
	RN1360	ALPORT SINDROME DI (ORPHA63; Alport syndrome)	164	32,64	15,72	31,00	7	70	0	-	-	-	-	-

**Tabella 4.7 (41/49)**

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI (ORPHA64; Alstrom syndrome)	2	18,00	3,00	18,00	15	21	0	-	-	-	-	-
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	14	19,07	7,66	18,00	7	35	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)	41	16,68	11,62	15,00	1	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	-	-	-	-	-
	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	5	16,00	7,35	19,00	2	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	12,06	7,99	10,00	3	36	0	-	-	-	-	-
	RN1490	ISAACS SINDROME DI (ORPHA84142; Isaac syndrome)	5	61,60	11,64	67,00	48	77	0	-	-	-	-	-
	RN1500	KID SINDROME (ORPHA477; KID syndrome)	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI (ORPHA2346; <i>Angioosteohypertrophic syndrome</i> )	82	26,66	17,53	19,00	2	76	0	-	-	-	-	-
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI (ORPHA98818; <i>Landau-Kleffner syndrome</i> )	2	20,00	8,00	20,00	12	28	0	-	-	-	-	-
	RN1530	LEOPARD SINDROME (ORPHA500; <i>LEOPARD syndrome</i> )	12	33,25	18,10	27,00	14	63	0	-	-	-	-	-
	RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI (ORPHA2363; <i>Lacrimoauriculodentodigital syndrome</i> )	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI (ORPHA561; <i>Marshall-Smith syndrome</i> )	0	-	-	-	-	-	1	6,00	0,00	6,00	6	6
	RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI (ORPHA2671; <i>Neu-Laxova syndrome</i> )	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI (ORPHA263440; <i>Neuroacanthocytosis</i> )	2	48,00	18,00	48,00	30	66	0	-	-	-	-	-
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI (ORPHA649; <i>Norrie disease</i> )	1	7,00	0,00	7,00	7	7	0	-	-	-	-	-
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI (ORPHA884; <i>Tetrasomy 12p</i> )	7	11,43	6,61	8,00	3	23	0	-	-	-	-	-
	RN1600	PEARSON SINDROME DI (ORPHA699; <i>Pearson syndrome</i> )	1	7,00	0,00	7,00	7	7	1	80,00	0,00	80,00	80	80
	RN1610	POEMS SINDROME (ORPHA2905; <i>POEMS syndrome</i> )	18	61,78	15,61	69,00	14	80	3	64,67	15,58	72,00	43	79
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI (ORPHA783; <i>Rubinstein-Taybi syndrome</i> )	19	16,89	14,58	12,00	4	51	0	-	-	-	-	-
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA (ORPHA36; <i>Acrocallosal syndrome</i> )	1	16,00	0,00	16,00	16	16	0	-	-	-	-	-
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA (ORPHA1466; <i>COFS syndrome</i> )	1	44,00	0,00	44,00	44	44	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	15	43,27	17,27	49,00	14	66	0	-	-	-	-	-
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	3	33,00	25,35	31,00	3	65	0	-	-	-	-	-
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO (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	60,00	10,00	60,00	50	70	0	-	-	-	-	-
<b>P</b>	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI (ORPHA816; Sjogren-Larsson syndrome)	47	58,66	16,79	57,00	8	89	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)	23	44,39	16,32	47,00	13	70	0	-	-	-	-	-
	RN1730	WAGR SINDROME DI (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	12,00	1,00	12,00	11	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	41,00	0,00	41,00	41	41	0	-	-	-	-	-
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI (ORPHA912; Zellweger syndrome)	1	11,00	0,00	11,00	11	11	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI (ORPHA754; Androgen insensitivity syndrome)	79	37,24	19,12	38,00	4	87	0	-	-	-	-	-
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	18	18,33	14,87	13,50	2	53	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	6	14,83	10,92	10,50	0	33	0	-	-	-	-	-
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	379	12,77	11,61	10,00	0	56	2	11,00	9,00	11,00	2	20
		C SINDROME (ORPHA1308; C syndrome)	3	10,00	4,32	8,00	6	16	0	-	-	-	-	-
		CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	2	7,00	7,00	7,00	0	14	0	-	-	-	-	-
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (ORPHA1531; Craniosynostosis)	168	9,03	7,40	7,00	1	56	0	-	-	-	-	-
		CROUZON MALATTIA DI (ORPHA207; Crouzon disease)	6	24,33	17,84	18,50	4	52	0	-	-	-	-	-
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	8	18,88	14,18	12,50	10	53	0	-	-	-	-	-
		DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	1	8,00	0,00	8,00	8	8	0	-	-	-	-	-
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	47,00	0,00	47,00	47	47	0	-	-	-	-	-
		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	20,00	0,00	20,00	20	20	1	2,00	0,00	2,00	2	2
		PIERRE-ROBIN SINDROME DI (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	4,50	0,50	4,50	4	5	0	-	-	-	-	-
		TREACHER-COLLINS SINDROME DI (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	14,00	9,00	14,00	5	23	0	-	-	-	-	-
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	271	24,33	17,15	20,00	0	78	1	24,00	0,00	24,00	24	24

**Tabella 4.7 (45/49)**

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		ACONDROGENESI (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	10,00	0,00	10,00	10	10	0	-	-	-	-	-
		ACONDROPLASIA (ORPHA15; Achondroplasia)	20	16,15	14,97	7,00	0	45	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISPLASIA LETALE (ORPHA93465; Lethal chondrodysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISPLASIA METAFISARIA (ORPHA33067; ORPHA166038; ORPHA174; ORPHA2501; Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type; Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type; Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type; Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type)	1	6,00	0,00	6,00	6	6	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISPLASIA PUNCTATA (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	12,67	13,67	3,00	3	32	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISPLASIA TIPO BLOMSTRAND (ORPHA50945; Blomstrand lethal chondrodysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	4	16,00	16,57	9,50	1	44	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA ACROMICRICA (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		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	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (46/49)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		ENCONDROMATOSI MULTIPLA (ORPHA296; Enchondromatosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ESOSTOSI MULTIPLA (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	19	31,21	17,86	36,00	6	66	0	-	-	-	-	-
		IPOCONDROPLASIA (ORPHA429; Hypochondroplasia)	6	14,17	11,60	9,50	7	40	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	401	36,46	19,57	38,00	2	80	10	18,30	22,41	3,50	0	57
		ATELOSTEOGENESI (ORPHA1190; ORPHA56304; ORPHA56305; Atelosteogenesis type 1; Atelosteogenesis type 2; Atelosteogenesis type 3)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	1	60,00	0,00	60,00	60	60	0	-	-	-	-	-
		CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		DISCONDROSTEOSI (ORPHA240; Leri-Weill dyschondrosteosis)	8	29,75	10,87	29,00	15	47	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	17,00	0,00	17,00	17	17	0	-	-	-	-	-
		DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dwarfism; Pseudodiastrophic dysplasia)	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		DISPLASIA FIBROSA (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	3	51,00	14,35	58,00	31	64	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	12,00	7,79	7,00	6	23	0	-	-	-	-	-
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	2	23,50	15,50	23,50	8	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	4,50	1,50	4,50	3	6	0	-	-	-	-	-
		HAJDU-CHENEY SINDROME DI (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	31,00	0,00	31,00	31	31	0	-	-	-	-	-
		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	8,50	0,50	8,50	8	9	0	-	-	-	-	-
		NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	47	56,53	13,61	58,00	22	79	0	-	-	-	-	-
		OSTEOGENESI IMPERFETTA (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	56	38,63	21,02	44,50	3	79	0	-	-	-	-	-
		OSTEOPETROSI (ORPHA2781; Osteopetrosis)	0	-	-	-	-	-	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 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
		PICNODISOSTOSI (ORPHA763; Pycnodysostosis)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		SINDROME OSTEOPOROSI-PSEUDOGANGLIOMA (ORPHA2788; Osteoporosis - pseudoglioma)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE	178	25,19	18,97	20,00	1	82	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)	19	24,53	19,73	14,00	4	75	0	-	-	-	-	-
		ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
		ITTIOSI VOLGARE (ORPHA462; Autosomal dominant ichthyosis vulgaris)	7	21,29	22,05	14,00	1	69	0	-	-	-	-	-
		ITTIOSI X-LINKED (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	21	23,86	20,56	16,00	1	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	97	14,07	11,44	12,00	0	54	6	1,33	2,56	0,00	0	7
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	489	15,20	11,96	12,00	0	67	8	15,75	22,38	2,00	0	59
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	199	19,13	12,98	16,00	0	57	8	24,38	21,51	16,50	6	72
	<b>TOTALE</b>		<b>9.143</b>	<b>25,39</b>	<b>18,87</b>	<b>20,00</b>	<b>0</b>	<b>98</b>	<b>206</b>	<b>33,17</b>	<b>27,36</b>	<b>32,50</b>	<b>0</b>	<b>90</b>
<b>RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE</b>														
	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	-	-	-	-	-

**Tabella 4.7 (49/49)**

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 30 GIUGNO 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	11	13,55	4,48	14,00	7	24	0	-	-	-	-	-
	RP0050	APNEA INFANTILE (ORPHA99981; Apnea of prematurity)	3	21,00	15,12	14,00	7	42	0	-	-	-	-	-
	RP0060	KERNITTERO (ORPHA415286; Billirubin encephalopathy)	1	13,00	0,00	13,00	13	13	0	-	-	-	-	-
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	36	37,39	17,66	37,00	9	70	1	58,00	0,00	58,00	58	58
	<b>TOTALE</b>		<b>51</b>	<b>30,80</b>	<b>18,56</b>	<b>24,00</b>	<b>7</b>	<b>70</b>	<b>1</b>	<b>58,00</b>	<b>0,00</b>	<b>58,00</b>	<b>58</b>	<b>58</b>
<b>RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI</b>														
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	7	47,71	21,68	44,00	23	89	0	-	-	-	-	-
	<b>TOTALE</b>		<b>7</b>	<b>47,71</b>	<b>21,68</b>	<b>44,00</b>	<b>23</b>	<b>89</b>	<b>0</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>

**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](mailto: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/portale/documentazione/p6\\_2\\_2\\_1.jsp?lingua=italiano&id=947](http://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=947).  
*Consultato il 26.01.2016*
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; DGR n. 10/3350 del 1 aprile 2015.
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. Regulation (EU) No 536/2014 of the European Parliament and of the Council on clinical trials on medicinal products for human use, and repealing Directive 2001/20/EC.
10. Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence, incidence or reported number of published cases listed in alphabetical order of diseases. July 2015, n° 1. [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

11. ISTAT. Popolazione residente al 1 gennaio 2015. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 26.01.2016
12. Dunn HL. Record linkage. Am J Public Health 1946; 36: 1412-16.
13. 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.







Appendice 1 (3/32)

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	36	37	38											
		BARTTER SINDROME DI			1	2	1			x			x	13	x			15							x					x	x	x																			
		CONN SINDROME DI			x	x	x			5			x	x	1			4							20					x	x	1																			
		GITELMAN SIDROME DI			x	1	4			2			1	25	13			62							x					x	x	x																			
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE			x	x	x			3			x	2	4			2							16					x	x	2																			
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE			9	1	10			4			6	9	x			17	8	6												118	8							x											
		11-BETA-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x	x			x	x	x												x	x									x									
		17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x	x			x	x	x												1	x										x								
		18-IDROSSILASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x	x			x	x	x												x	x												x						
		20,22-DESMOLASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x	x			x	x	x												x	x													x					
		21-IDROSSILASI DEFICIT DI			8	1	8			4			6	9	x			17	8	6												115	7													x					
		3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI			1	x	2			x			x	x	x			x	x	x												2	1													x					
		CITOCROMO P450 OSSIDOREDUTTASI DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x	x			x	x	x												x	x														x				
		STAR DEFICIT DI			x	x	x			x			x	x	x			x	x	x												x	x															x			
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI			2	1				4			x	x	x			8														5	7															78			
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I			x	x				2			x	x	x			3														x	x															x			
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II			x	1				x			x	x	x			5														x	2																11		
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III			2	x				2			x	x	x			x														5	5																67		
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI			14	3	11	x		9				14	21			x	177		707					102																									
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE			3	1	1	x		2				5	x			x	11		2					14																									
		ACIDURIA GLUTARICA			x	x	x	x		1				x	x			x	x		2					1																									
		ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA			5	x	x	x		x				x	x			x	x		x					x																									
		ALANINEMIA			x	x	x	x		x				x	x			x	x		x					x																									
		ALBINISMO			x	x	1	x		1				x	x			x	111		x					x																									





Appendice 1 (6/32)

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	36	37	38																
		GLICOGENOSI TIPO 11		x		x					x				x	x				x	x				4				x		x							x																		
		GLICOGENOSI TIPO 12		x		x					x				x	x				x	x				x				x		x								x																	
		GLICOGENOSI TIPO 13		x		x					x				x	x				x	x				x				x		x									x																
		GLICOGENOSI TIPO 2		2		5					11				x	2				1		x			14				13		x										x															
		GLICOGENOSI TIPO 3		x		x					x				x	x					7		x			10				x		x										x														
		GLICOGENOSI TIPO 4		x		x					1				x	x					x	x				x				x		x											x													
		GLICOGENOSI TIPO 5		1		x					6				x	x					x	x				6				x		x												x												
		GLICOGENOSI TIPO 6		x		x					x				x	x					1		x			1				x		x												x												
		GLICOGENOSI TIPO 7		x		x					x				x	x					x	x				x				x		x														x										
		GLUT1 DEFICIT DI		x		x					x				x	x					x	x				x				x		x														x										
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO		x		x					1				x	x					3		x			21				x		x															x									
		IPERINSULINISMO CONGENITO		x		1					x				x	x					x	x				10				x		6																x								
		IPEROSSALURIA PRIMARIA		x		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																		x						
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI		x		2					x				x	x					x	x				x				x		x																		x						
		MANNOSIDOSI		1		x					x				x	x					x	x				6				x		x																		x						
		SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI		x		x					x				x	x					x	x				x				x		x																			x					
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ECCETTO: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE TIPO IIA E IIB; IPERCOLESTEROLEMIA PRIMITIVA POLIGENICA; IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE COMBINATA; IPERLIPOPROTEINEMIA DI TIPO III		6	1	47	x				x				1	1					7			9																											2					
		ABETALIPOPROTEINEMIA		x	x	2	x				x				x	x					x				4																									x						
		BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI		4	x	3	x				x				x	x					x					11																									x					
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI		1	x	1	x				x				1	x						x				7																										2				











Appendice 1 (11/32)

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	36	37	38											
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA			1	29	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	106	x		1	20				3	x	x	x	x		4		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	121	x		x	31				2	x	x	x	2		1		x	x	3						x																					
		TALASSEMIE			40	380	x		x	11				13	4	x	x	x		1		x	x	84						2																					
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE			202	2495				175	32				3	30	x	69		3		x	4	57						4																					
		AFIBRINOGENEMIA			1	6				x	x				x	x	x	x		x		x	x	x							x																				
		ANTIPLASMINA DEFICIT DI			x	x				x	x				x	x	x	x		x		x	x	x							x																				
		ANTITROMBINA DEFICIT DI			2	28				40	x				x	1	x	x		x		x	x	x							2																				
		DISFIBRINOGENEMIA			x	17				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	672				47	3				1	x	x	24		x		x	x	1							x																				
		EMOFILIA B			3	122				4	1				x	1	x	2		x		x	x	x							x																				
		FATTORE II DEFICIT DI			x	x				x	x				x	x	x	x		2		x	x	x							x																				
		FATTORE V DEFICIT DI			4	19				x	x				x	x	x	x		1		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	58				12	2				x	x	x	4		x		x	1	3							x																				
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE			2	23				11	x				1	1	x	3		x		x	x	2																											







Appendice 1 (15/32)

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	36	37	38							
		ATASSIA CONGENITA		4		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		ATASSIA DI FRIEDREICH		198		1				2						x	x	x						x			x	x		3																	
		ATASSIA EPISODICA		18		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY		14		x				x						x	x	x						x			x	x		1																	
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)		210		x				1						5	x	x						x			x	1		1																	
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA		31		x				x						x	11	x						x			x	4		5																	
		ATASSIA-TELEANGECTASIA		x		3				17						x	x	x						x			x	x		x																	
		ATROFIA MULTISISTEMICA		37		x				3						x	x	12						x			x	x		x																	
1A		ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE		x		x				x						2	x	x						x			x	x		x																	
		BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI		x		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)		11		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)		1		x				x						x	x	x						x			x	x		1																	
		KARAK SINDROME DI (NBIA2B)		x		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI		x		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
1B		NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		1		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3)		x		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA		157		x				14						6	3	x						x			x	1		29																	
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)		2		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA		9		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		SINDROME HARP		x		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA		2		x				x						x	x	x						x			x	x		x																	
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI		36		x				12						x								1		1		1	4		5	x		9													
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)		6		x				x						x								x		x		x	x		x	x	x														

Appendice 1 (16/32)

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	36	37	38						
		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-VIALETTO-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		8		x										x							x		x			1	x		x	x	9													
		PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA		x		x										x							x		x			x	x		x	x	x													
		SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERNIG-HOFFMAN)		5		x										x							x		x			x	x		1	x	x													
		SMA TIPO 2		9		x										x							x		x			x	1		x	x	x													
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)		7		x											x						x		x			x	2		x	x	x													
		SMA TIPO 4		1		x											x						x		x			x	x		4	x	x													
RFG060		NEUROPATIE EREDITARIE		200		1	2								x	4	6	4		1			10		1	5			4		40		2													
		AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA		x		x	x									x	x	x	x		x			x		x	x			x		x		x												
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI		164		x	1									x	1	6	2		1			7		1	4			2		34		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		2												
		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									x	x	x	x		x			x		x	x			1		x		x												
		NEUROPATIA TOMACULARE		27		1	1									x	3	x	2		x			2		x	1			x		4		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	20	11											1				x				x				x		5	x	1													

Appendice 1 (17/32)

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	36	37	38					
		MIOPATIA CENTRAL CORE		4	19	2				x						1			x					x				x		1	x	1													
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE		1	x	x				1						x			x					x				x		3	x	x													
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI		6	x	2				x						x			x					x				x		1	x	x													
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE		x	x	1				x						x			x					x				x		x	x	x													
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)		1	1	5				1						x			x					x				x		x	x	x													
		MIOPATIA MIOTUBULARE		1	x	x				x						x			x					x				x		x	x	x													
		MIOPATIA NEMALINICA		1	x	x				x						x			x					x				x		x	x	x													
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA		x	x	1				x						x			x					x				x		x	x	x													
RFG080		DISTROFIE MUSCOLARI		79		23				58					x	x	3						1	2			31	6	39		8														
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA		4		1				6					x	x	x						x	x			2	1	x	x															
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI		7		9				4					x	x	1						x	x			3	x	14		1														
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER		28		4				28					x	x	x						x	x			5	x	3		1														
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE		24		x				7					x	x	1						x	1			17	4	2		3														
		DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS		x		x				1					x	x	x						x	x			x	x		1		1													
		DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE		1		x				1					x	x	x						x	x			x	x		2		x													
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)		14		9				11					x	x	1						x	1			4	1	17		2														
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTestinALE		x		x				x					x	x	x						x	x			x	x		x		x													
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-FARINGEA		1		x				x					x	x	x						1	x			x	x		x		x													
RFG090		DISTROFIE MIOTONICHE		18		29				62					x	1	3						9	2			15	3	18	2	25	85													
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)		6		20				46					x	1	2						9	2			13	1	11	2	18	66													
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)		2		2				6					x	x	x						x	x			x	1	4	x	4	17													
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)		x		1				6					x	x	1						x	x			2	1	1	x	1	x													
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 2 (MALATTIA DI BECKER)		8		2				1					x	x	x						x	x			x	x		x	x	2	1												

Appendice 1 (18/32)

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	36	37	38													
		<i>PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG</i>		2		4				3				x	x	x							x		x			x	x		2	x	x	1																			
	RFG100	<i>PARALISI PERIODICA FAMILIARE</i>		x		3				1						2	1													2		7	8																				
	RFG110	<i>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</i>			3	41				26			x			x	12		406						1			1	1		5																						
		<i>AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER</i>			x	x				x			x			x	1		2						x			1	1		x																						
		<i>DISTROFIA DEI CONI</i>			x	5				3			x			x	1		1						x			x	x		1																						
		<i>DISTROFIA IALINA DELLA RETINA</i>			x	x				1			x			x	x		2						x			x	x		x																						
		<i>DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST</i>			x	2				3			x			x	x		2						x			x	x		x																						
		<i>DISTROFIA VITREO-RETINICA</i>			x	3				1			x			x	1		x						x			x	x		x																						
		<i>RETINITE PIGMENTOSA</i>			3	23				16			x			x	3		330						x			x	x		2																						
		<i>RETINITE PUNCTATA ALBESCENS</i>			x	x				x			x			x	x		2						x			x	x		x																						
		<i>RETINOSCHISI</i>			x	x				x			x			x	2		1						x			x	x		1																						
		<i>STARGARDT MALATTIA DI</i>			x	7				2			x			x	3		28						1			x	x		x																						
		<i>USHER SINDROME DI</i>			x	1				x			x			x	1		38						x			x	x		1																						
	RFG120	<i>DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE</i>				4				x						x									x						1																						
	RFG130	<i>DEGENERAZIONI DELLA CORNEA</i>				1				1			x						x						x					x																							
		<i>DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE</i>				x				x			x						x						x						x																						
		<i>DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE</i>				1				1			x						x						x						x																						
	RFG140	<i>DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA</i>				8				20			x				2		1						2					x																							
		<i>DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE</i>				4				13			x				x		x						2					x																							
<b>1A</b>		<i>DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE</i>				x				x			x				2		x						x					x																							
		<i>DISTROFIA CORNEALE STROMALE</i>				2				1			x				x		1						x					x																							
		<i>DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE</i>				2				6			x				x		x						x					x																							







Appendice 1 (21/32)

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	36	37	38							
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI		11		1				x						x		x					x			6	x																				
	RN0050	LISSENCEFALIA		x					5										1				x			x	x							1													
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA			x	x			x										1				x																								
	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI																																													
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE				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				3			2							x	13							x																							
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI				1			1							x	1																														
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE				x											x																														
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS															x	x						2																							
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA			3	3			6				6			6	24																														
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO			x	x			x				1			1	2																														
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE			2	1			2				2			5	8																														
	RN0190	ANO IMPERFORATO			3	88			2				11			x	28																														
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI			4	x			1				x			1	15																														
	RN0210	ATRESIA BILIARE				17			13				6			x	x	x																													
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI				x			x		1		1			4		x						6																							
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO											4						x					17																							
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO			x	1			1				x			x																															
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA				x	1		x	x			6	19			36																														
	RN0260	FOCOMELIA				3												x							x																						

Appendice 1 (22/32)

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	36	37	38						
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL				x												x						x																						
	RN0280	ACRODISOSTOSI				1																		1																						
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE				x																		x																						
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE			x	x			1									x																												
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI				x						1			5								x							x																
	RN0320	GASTROSCHISI			x	2			3				x			x	7																													
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI			10	275			208			x			11								3					x		2																
	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, CEFALOPOLISINDATTILIA				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	41																		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																					

Appendice 1 (23/32)

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	36	37	38								
	RN0500	CUTIS LAXA				2				x						x								x																								
	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				12		3									x																											
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA			x	x				x																																						
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA				20				2																																						
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA				x																																										
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE				1				x																																						
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA				1				3																																						
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA				2																																										
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI				1															x																											
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO				6						x																																				
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE				3																																										
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI																								x																						
<b>NS</b>	RN0660	DOWN SINDROME DI																																														
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL		x	x	4				x										x	x			1				1		x	x																	
	RN0680	TURNER SINDROME DI			26	1	15			11	3		6	6	1	6	10	14	3	3				3				1		75	4																	
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI			5	33	13			10	7		1	1	2		x	45	5	7			2	10	4			5		11	20																	
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI		1	x	4					x									x	x			6						x																		
	RN0710	MELAS SINDROME		63	2	2				10							1			x			x	x			x	x		5																		
	RN0720	MERRF SINDROME		35	x	9				3							x			x			1	x			1	x		2																		











Appendice 1 (28/32)

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	36	37	38											
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO			1	x				10				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																																													
	RN1710	TAY SINDROME DI				x																																													
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI								6																																									
	RN1730	WAGR SINDROME DI								1																																									
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI				x																				x																									
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI				1																				x																									
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI		x		x				x																																									
	RNG010	PSEUDOERMAFRODISMI			1	3				2				x																																					
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE		x		5				1															x																										
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA				1																				x																									
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA		178		9				5				x				5		4						12																									
		<i>C SINDROME</i>		3		1				x				x				x		x					1																										
		<i>CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME</i>		1		x				x				x				x		1					x																										
		<i>CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA</i>		171		x				x				x				4		x					7																										
		<i>CROUZON MALATTIA DI</i>		2		2				x				x				x		x					2																										
		<i>DISOSTOSI CLEIDOCRANICA</i>		x		3				3				x				x		x					2																										
		<i>DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE</i>		x		x				1				x				x		x					x																										
		<i>DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE</i>		x		x				x				x				x		x					x																										

Appendice 1 (29/32)

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	36	37	38								
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE		1		x					x				x			x		x					x																							
		DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE		x		x					x				x			x		x					x																							
		DISPLASIA MAXILLONASALE		x		x					x				x			x		1					x																							
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI		x		1					x				x			1		1					x																							
		PIERRE-ROBIN SINDROME DI		x		x					1				x			x		1					x																							
		TREACHER-COLLINS SINDROME DI		x		2					x				x			x		x					x																							
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE			1	31					13			x				x		x				10																				5				
		ACONDROGENESI			x	x					x				x			x		x				1																			x					
		ACONDROPLASIA			x	9					7				x			x		x				2																				5				
		CONDRODISPLASIA LETALE			x	x					x				x			x		x				x																			x					
		CONDRODISPLASIA METAFISARIA			x	x					1				x			x		x				x																				x				
		CONDRODISPLASIA PUNCTATA			x	1					x				x			x		x				2																				x				
		CONDRODISPLASIA TIPO BLOMSTRAND			x	x					x				x			x		x				x																				x				
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			1	2					1				x			x		x				x																				x				
		DISPLASIA ACROMICRICA			x	x					x				x			x		x				x																					x			
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA			x	x					x				x			x		x				x																					x			
		DISPLASIA METATROPICA			x	x					1				x			x		x				1																					x			
		DISPLASIA OTOSPONDILOMEGAEPIFISARIA			x	x					x				x			x		x				x																					x			
		DISPLASIA PSEUDOREUMATOIDE PROGRESSIVA			x	x					x				x			x		x				x																						x		
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE			x	x					x				x			x		x				x																						x		
		ENCONDROMATOSI MULTIPLA			x	x					x				x			x		x				x																						x		
		ESOSTOSI MULTIPLA			x	16					1				x			x		x				2																						x		
		IPOCONDROPLASIA			x	3					2				x			x		x				2																							x	



Appendice 1 (31/32)

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	36	37	38										
		OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	8				x			x	x			x			x	x		41		1			x			x	x																		
		OSTEOGENESI IMPERFETTA			1	26				1			x	1			x			1	x		11		2			5			3	7																		
		OSTEOPETROSI			x	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	x																		
		SINDROME OSTEOPOROSI- PSEUDOGANGLIOMA			x	x				x			x	x			x			x	x		x		x			x			x	x																		
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE				36				16																																								
		ITTIOSI CHERATINOPATICA				x				x																																								
		ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA				11				10																																								
		ITTIOSI EREDITARIA NON SINDROMICA NON ALTRIMENTI SPECIFICATA				x				1																																								
		ITTIOSI VOLGARE				5				2																																								
		ITTIOSI X-LINKED				20				2																																								
		NETHERTON SINDROME DI				x				1																																								
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA		4	2	8	3			15	x			2												2			3	x			3	4																
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA		36	12	66	18			35	23			4												2			37																					
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE		27		40	x			7																																								
<b>RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE</b>																																																		
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA			x	x				x																																								
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO				x																																												
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA																																																
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE			x	x				8																																								
	RP0050	APNEA INFANTILE					x			x																																								
	RP0060	KERNITTERO																																																
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA				9				1																																								



