



Regione Lombardia

Sanità

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

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2015

A cura del:

Centro di Coordinamento



IRCCS - 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	8
2.1 Introduzione	8
2.2 Protocollo di Validazione dei Dati del ReLMaR	8
2.3 Analisi delle non Conformità	11
3. Analisi dei Dati	14
3.1 Dati Archiviati nel ReLMaR	14
3.2 Attività di Censimento Svoluta dai Presidi	16
3.3 Malati Rari Censiti e Malattie Rare Censite	26
4. Distribuzione delle Malattie Rare Sorvegliate in Lombardia	73
4.1 Introduzione	73
4.2 Flusso Amministrativo delle Esenzioni	73
4.3 Record Linkage	73
4.4 Analisi della Distribuzione delle Malattie Rare in Lombardia	75
5. Recapiti del Centro di Coordinamento	152
6. Bibliografia	153
Appendice	155

1. INTRODUZIONE

1.1 LE MALATTIE RARE

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

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

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

1.2 LA RETE NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE

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

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

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

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

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

1.3 LA RETE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

La Rete per le malattie rare della Lombardia al 31 dicembre 2015 è 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.⁵

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

Per le seguenti condizioni elencate nel Decreto Ministeriale 279/2001 non sono stati individuati, al 31 dicembre 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) ⁶.

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

1.5 MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL RELMAR

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

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 31 dicembre 2015, sono uniformemente riconosciute 642 condizioni a bassa prevalenza; tale conteggio non considera la *malattia di Waldman* (RC0140) in quanto è sinonimo di *linfangectasia intestinale* (RI0080); quest'ultima denominazione è quella attualmente più utilizzata nella letteratura internazionale.

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

PRESIDIO DI RIFERIMENTO	DGR 7/7328			DGR 7/10125			DGR 7/20784			DGR 8/3069			DGR 8/8884			Decr. DG Sanità			DGR 9/3014			DGR 9/4814			DGR 10/419			DGR 10/1399		
	11-dic-01			06-ago-02			16-feb-05			01-ago-06			20-gen-09			01-giu-11			15-feb-12			06-feb-13			19-lug-13			21-feb-14		
	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT	A	R	TOT		
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7	0	0	7		
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	51	33	1	83	8	0	91	0	1	90	0	0	90	3	1	92	0	0	92	0	1	91	0	0	91	0	0	91		
FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO	54	53	9	98	4	0	102	5	3	104	1	0	105	5	0	110	0	0	110	7	0	117	0	0	117	1	0	118		
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO	157	79	16	220	riorganizzazione degli Enti - continua con nuovo assetto																									
IRCCS OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO	62	129	0	191																										
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO (PRESIDI OSPEDALIERI BUZZI E C.T.O.)					20			18	1	37	0	0	37	5	0	42	2	0	44	0	0	44	0	0	44	0	0	44		
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO					291			0	8	283	0	24	259	8	3	264	0	1	263	0	1	262	0	0	262	1	0	263		
AO OSPEDALE DI CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE					25	13	0	38	0	1	37	0	0	37	1	0	38	3	2	39	0	1	38	1	0	39	0	0	39	
AO SANT'ANTONIO ABATE DI GALLARATE					5			0	1	4	0	0	4	0	0	4	0	0	4	0	0	4	0	0	4	0	0	4		
AO OSPEDALE DI CIRCOLO DI BUSTO ARSIZIO					13	3	0	16	0	4	12	0	0	12	3	0	15	0	0	15	0	1	14	0	0	14	0	0	14	
AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	121	74	2	193	2	0	195	2	2	195	0	0	195	0	0	195	1	0	196	10	0	206	0	0	206	0	0	206		
AO ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA					10	0	0	10	0	1	9	0	0	9	4	0	13	0	0	13	0	0	13	0	0	13	0	0	13	
AO OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA					2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2	
AO SANT'ANNA DI COMO					15			0	1	14	0	0	14	2	0	16	0	0	16	15	0	31	0	0	31	0	0	31		
AO OSPEDALE DI LECCO					31	1	0	32	22	2	52	16	0	68	0	0	68	0	0	68	0	0	68	0	0	68	0	0	68	
AO PAPA GIOVANNI XXIII DI BERGAMO (ex AO OSPEDALI RIUNITI DI BERGAMO)	41	10	3	48	40	0	88	1	2	87	0	0	87	0	1	86	0	0	86	1	0	87	0	0	87	3	0	90		
AO CARLO POMA DI MANTOVA					6	0	0	6	0	0	6	4	0	10	0	0	10	1	0	11	3	0	14	0	0	14	0	0	14	
AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO	110	6	0	116	0	38	78	0	2	76	23	0	99	10	8	101	0	0	101	0	0	101	0	0	101	0	0	101		
AO OSPEDALE NIGUARDA CA' GRANDA	61	38	16	83	6	0	89	26	2	113	5	3	115	3	10	108	0	0	108	1	0	109	0	0	109	0	0	109		
AO SAN PAOLO - POLO UNIVERSITARIO	108	49	46	111	0	8	103	0	2	101	1	0	102	7	0	109	6	0	115	0	0	115	0	0	115	0	0	115		
AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI					14	0	0	14	0	0	14	3	0	17	0	0	17	0	0	17	0	1	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	
AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO					36			0	1	35	1	0	36	4	0	40	0	0	40	0	0	40	0	0	40	0	0	40		
AO GUIDO SALVINI DI GARBAGNATE MILANESE								3			0	0	3	1	0	4	0	0	4	1	0	5	0	0	5	0	0	5		
AO SAN GERARDO DI MONZA	112	7	29	90	13	3	100	1	2	99	0	0	99	102	0	201	2	0	203	2	0	205	3	0	208	1	0	209		
IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO								13			3	0	16	0	0	16	2	0	18	0	0	18	0	0	18	0	0	18		
IRCCS FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI (IST. SCIENTIFICO DI VIA BOEZIO, PAVIA)								1			0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1	0	0	1		
IRCCS EUGENIO MEDEA - ASSOCIAZIONE LA NOSTRA FAMIGLIA DI BOSISIO PARINI								14			12	0	26	1	0	27	0	0	27	0	0	27	0	0	27	0	0	27		
IRCCS FONDAZIONE ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO	91	4	15	80	0	2	78	1	2	77	0	0	77	0	0	77	0	0	77	2	1	78	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	
IRCCS SAN RAFFAELE	160	2	22	140	0	0	140	0	2	138	3	3	138	1	0	139	0	0	139	0	0	139	0	0	139	0	0	139		
IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO					48	0	0	48	0	1	47	0	0	47	2	0	49	0	0	49	0	0	49	0	0	49	0	0	49	
CENTRO CLINICO NEMO - FONDAZIONE SERENA ONLUS								8			0	0	8	0	0	8	0	0	8	0	0	8	0	0	8	0	0	8		
IRCCS POLICLINICO SAN DONATO														2			0	0	2	0	0	2	0	0	2	0	0	2		
AO FATEBENEFRAPELLI OFTALMICO																	17			0	0	17	0	0	17	0	0	17		
FONDAZIONE POLIAMBULANZA																	1			5	0	6	0	0	6	0	0	6		
ISTITUTO CLINICO HUMANITAS MATER DOMINI DI CASTELLANZA																				1			0	0	1	0	0	1		
ISTITUTI OSPEDALIERI BERGAMASCHI (ZINGONIA)																														
AO OSP. TREVIGLIO CARAVAGGIO - TREVIGLIO																														
CASA DI CURA DEL POLICLINICO																														

A = NUMERO DI CODICI DI ESENZIONE ATTRIBUITI AL PRESIDIO; R = NUMERO DI CODICI 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.

PRESIDIO DI RIFERIMENTO	DGR 10/3350			DGR 10/3994		
	01-apr-15			04-ago-15		
	A	R	TOT	A	R	TOT
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI	0	0	7	0	0	7
FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA	0	0	91	0	2	89
FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO	0	0	118	0	0	118
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO						
IRCCS OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO						
AO ISTITUTI CLINICI DI PERFEZIONAMENTO (PRESIDI OSPEDALIERI BUZZI E C.T.O.)	0	0	44	0	1	43
FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO	0	2	261	0	1	260
AO OSPEDALE DI CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI DI VARESE	2	0	41	0	8	33
AO SANT'ANTONIO ABATE DI GALLARATE	1	0	5	0	1	4
AO OSPEDALE DI CIRCOLO DI BUSTO ARSIZIO	0	0	14	0	2	12
AO SPEDALI CIVILI DI BRESCIA	0	0	206	0	1	205
AO ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	1	0	14	0	0	14
AO OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	0	0	2	0	0	2
AO SANT'ANNA DI COMO	1	0	32	0	2	30
AO OSPEDALE DI LECCO	1	0	69	0	2	67
AO PAPA GIOVANNI XXIII DI BERGAMO (ex AO OSPEDALI RIUNITI DI BERGAMO)	4	0	94	0	8	86
AO CARLO POMA DI MANTOVA	2	0	16	0	0	16
AO - POLO UNIVERSITARIO LUIGI SACCO	0	0	101	0	1	100
AO OSPEDALE NIGUARDA CA' GRANDA	1	1	109	0	0	109
AO SAN PAOLO - POLO UNIVERSITARIO	0	0	115	0	3	112
AO ISTITUTO ORTOPEDICO GAETANO PINI	0	0	16	0	3	13
AO OSPEDALE SAN CARLO BORROMEO	0	0	33	0	8	25
AO OSPEDALE CIVILE DI LEGNANO	0	0	40	0	0	40
AO GUIDO SALVINI DI GARBAGNATE MILANESE	0	0	5	0	0	5
AO SAN GERARDO DI MONZA	1	0	210	0	2	208
IRCCS ISTITUTO CLINICO HUMANITAS DI ROZZANO	0	0	18	0	2	16
IRCCS FONDAZIONE SALVATORE MAUGERI (IST. SCIENTIFICO DI VIA BOEZIO, PAVIA)	1	0	2	0	0	2
IRCCS EUGENIO MEDEA - ASSOCIAZIONE LA NOSTRA FAMIGLIA DI BOSISIO PARINI	1	0	28	0	1	27
IRCCS FONDAZIONE ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO	0	0	78	0	1	77
OSPEDALE SAN GIUSEPPE	0	0	17	0	2	15
IRCCS SAN RAFFAELE	1	1	139	0	4	135
IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	1	0	50	0	1	49
CENTRO CLINICO NEMO - FONDAZIONE SERENA ONLUS	1	0	9	0	0	9
IRCCS POLICLINICO SAN DONATO	0	0	2	0	0	2
AO FATEBENEFRAELLI OFTALMICO	0	0	17	0	1	16
FONDAZIONE POLIAMBULANZA	0	0	6	0	0	6
ISTITUTO CLINICO HUMANITAS MATER DOMINI DI CASTELLANZA	0	0	1	0	0	1
ISTITUTI OSPEDALIERI BERGAMASCHI (ZINGONIA)			1	0	0	1
AO OSP. TREVIGLIO CARAVAGGIO - TREVIGLIO			1	0	0	1
CASA DI CURA DEL POLICLINICO			3	0	0	3

A = NUMERO DI CODICI DI ESENZIONE ATTRIBUITI AL PRESIDIO; R = NUMERO DI CODICI 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 31 dicembre 2015.

Il ReLMaR rappresenta uno strumento essenziale per il monitoraggio delle malattie rare e, potenzialmente, per lo studio della loro epidemiologia. Le azioni messe in atto per il controllo e il miglioramento della qualità dei dati raccolti dal ReLMaR, sono correlate alle seguenti due proprietà principali:

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

Per assicurare la qualità dei dati, è stato redatto un protocollo di validazione, con l'obiettivo di evitare la presenza di errori durante le fasi di analisi. Il protocollo di validazione ha l'obiettivo di identificare i dati incompleti e inaccurati, migliorando la qualità delle 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. Validazione per l'analisi dell'attività di censimento del ReLMaR.
2. Validazione per l'analisi dei casi di malattia rara.
3. Validazione per l'analisi delle modalità di diagnosi dei casi di malattia rara.

2.2.1 Validazione per l'Analisi dell'Attività di Censimento del ReLMaR

L'obiettivo della prima validazione è quello di individuare le schede di diagnosi archiviate e validate, per la successiva fase di analisi dell'attività dei Presidi della Rete.

1. Controllo delle schede di diagnosi non validabili

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

- a. Schede di diagnosi annullate.
- b. Schede di diagnosi sostituite (si considera la scheda sostituyente).
- c. 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 segnalat e 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.

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 su tutte le schede archiviate nel ReLMaR e non segnalat e in black list nei punti precedenti)

- a. Schede con diagnosi di patologia non censita dal ReLMaR:
 - Sindrome di Down (RN0660)
 - 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, data di prima diagnosi ed eventuale data di decesso
(data di nascita \leq data di esordio \leq data di prima diagnosi \leq data di decesso).
- 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 archiviate e validate da analizzare.

2.2.2 Validazione per l'Analisi dei Casi di Malattia Rara

A partire dalle schede di diagnosi archiviate 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.

2.2.3 Validazione per l'Analisi delle Modalità di Diagnosi dei Casi di Malattia Rara

L'obiettivo della terza ed ultima parte del processo di validazione è quello di analizzare le modalità di diagnosi dei casi di malattia rara.

Il controllo viene eseguito sui casi di malattia rara ricavati al punto precedente.

1. Controllo dei *check-box* della modalità di diagnosi: almeno un *check-box* deve essere selezionato (Dati clinici, Esami strumentali, Indagini di laboratorio).
2. Controllo dei *check-box* delle Indagini di laboratorio: se selezionato, è obbligatorio specificare almeno una delle modalità di indagine (indagini biochimiche, indagini genetiche, indagini cito-istologiche).

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.

2.3 ANALISI DELLE NON CONFORMITÀ

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

In tabella 2.1 sono riportate tutte le schede inserite in *black list* al termine della validazione, raggruppate per note di non conformità al 31 dicembre 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 31 dicembre 2015.

Nota di non conformità	Totale Schede
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, la data di prima diagnosi e la data di decesso	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, la data di prima diagnosi e la data di decesso	88
Mancano i dati del comune di residenza dell'assistito	3
Patologia non censita: sindrome di Down	3
Patologia non censita: sprue celiaca	1
Scheda duplicata (paziente, patologia e Presidio corrispondenti)	1.835
Scheda test	4
Totale	1.974

2.5 INVIO DEI DATI PRESSO L'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Il Centro di Coordinamento, oltre alla validazione e l'analisi dei dati del ReLMaR, ha il compito di inviare all'Istituto Superiore di Sanità un sottoinsieme di dati (dataset condiviso) che, insieme a quelli provenienti dagli altri Registri Regionali e Interegionali, contribuisce al Registro Nazionale delle Malattie Rare.

Il dataset condiviso è composto dai dati riferiti al paziente al momento del riconoscimento del diritto all'esenzione per malattia rara:

- Identificativo univoco dell'utente, corredato dalle restanti informazioni dell'anagrafica standard dei flussi informativi sanitari;
- Condizione: vivo - morto (viene specificata l'eventuale data di decesso per gli assistiti dal SSR lombardo);
- Diagnosi della patologia (definita in base al codice di esenzione del DM n. 279/2001);
- Regione, ente, struttura (codici nazionali standard) che ha effettuato la diagnosi;
- Data di esordio della malattia;
- Data della diagnosi;
- Farmaco orfano erogato.⁶

Altre variabili raccolte, utili per l'analisi dei dati, sono:

- Denominazione del Presidio della Rete Malattie Rare (Ente di invio dei dati);
- Data di censimento/conferma diagnostica di malattia rara da parte del Presidio.

I dati vengono inviati criptati in maniera massiva al Registro Nazionale Malattie Rare. La modalità di trasmissione prevede l'invio di due file distinti, uno per i dati anagrafici (File 1 - Anagrafico) e uno per i dati della patologia (File 2 - Patologia).

In tabella 2.2 sono riportati il numero di record inviati per ciascun file, nei diversi periodi di riferimento.

Tabella 2.2. Dati inviati dal Centro di Coordinamento all'Istituto Superiore di Sanità.

Data di Riferimento	File 1 - Anagrafico	File 2 - Patologia
30 giugno 2009	4.045	4.066
31 dicembre 2009	5.731	5.761
30 giugno 2010	8.910	8.979
31 dicembre 2010	11.401	11.512
30 giugno 2011	13.495	13.688
31 dicembre 2011	15.754	16.031
30 giugno 2012	18.032	18.374
31 dicembre 2012	20.332	20.447
31 dicembre 2014	25.682	26.285
31 dicembre 2015	29.721	30.508

3. ANALISI DEI DATI

3.1 DATI ARCHIVIATI NEL RELMAR

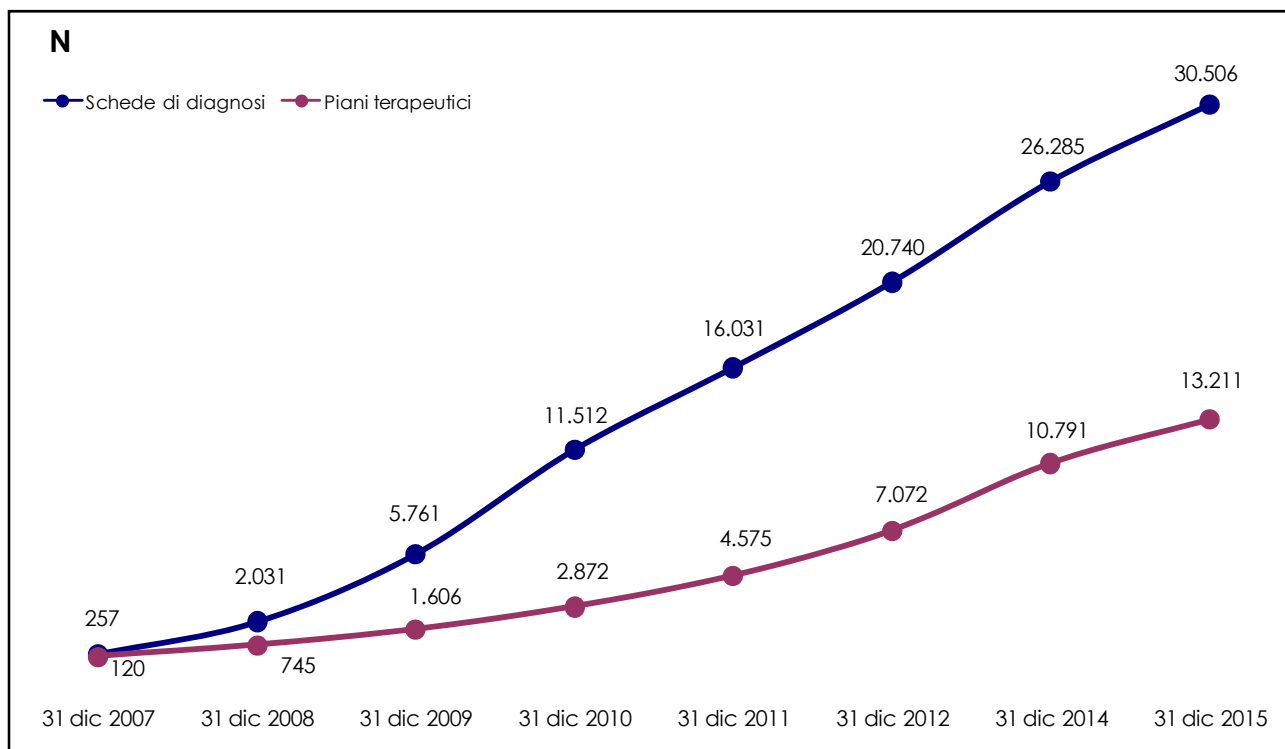
Al 31 dicembre 2015, il ReLMaR contiene 30.506 schede di diagnosi e 13.211 piani terapeutici, *archiviati e validati*.

La tabella 3.1 e la figura 3.1 riportano l'andamento dell'attività di censimento nel ReLMaR, dall'introduzione dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 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 31 dicembre 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
1 lug 2015	31 dic 2015	2.333	30.506	1.260	13.211

Figura 3.1. Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici, *archiviati e validati*, al 31 dicembre 2015.



3.2 ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAI PRESIDII

L'attività di censimento *web-based* svolta, al 31 dicembre 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 *archivate* 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 31 dicembre 2015 l'applicativo Rete Malattie Rare (RMR) è stato utilizzato da 577 specialisti della Rete Regionale.

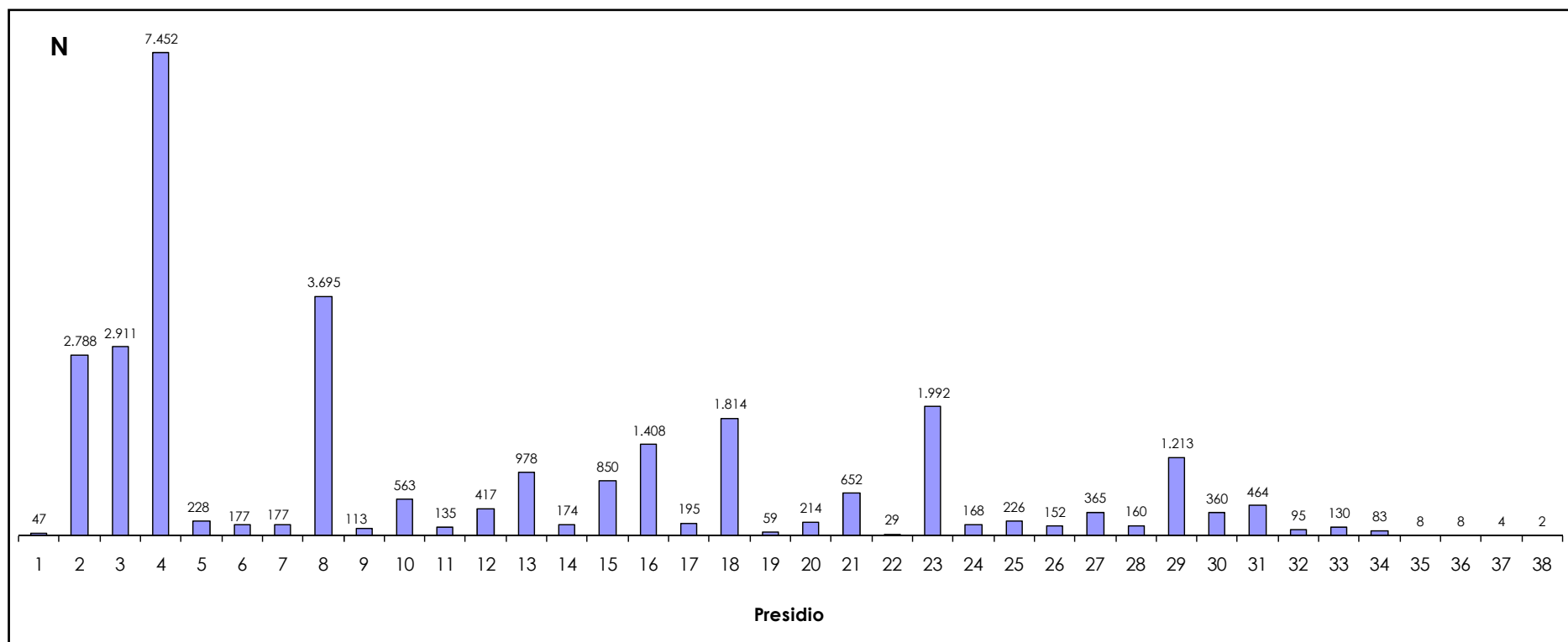
La casistica di ciascun Presidio, in termini di numero assoluto di schede di diagnosi e di piani terapeutici *archiviati* e *validati*, varia in relazione a più fattori. Innanzitutto bisogna considerare che ciascun Presidio è di riferimento per un numero diverso di condizioni: otto grandi Centri garantiscono il percorso diagnostico-terapeutico e assistenziale 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 europea⁹) 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° gennaio al 31 dicembre 2015. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico; AO = Azienda Ospedaliera.

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT (PT attivi)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	MI	47	10 (7)
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	MI	2.788	929 (98)
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	PV	2.911	875 (247)
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	MI	7.452	2.415 (373)
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	228	171 (22)
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	VA	177	221 (21)
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	VA	177	98 (10)
8	AO Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	BS	3.695	1.251 (242)
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	CR	113	33 (3)
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	CR	563	7 (0)
11	AO Sant'Anna di Como	CO	135	92 (39)
12	AO Ospedale di Lecco	LC	417	176 (24)
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	BG	978	507 (67)
14	AO Carlo Poma di Mantova	MN	174	45 (8)
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	MI	850	319 (26)
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	MI	1.408	859 (180)
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	MI	195	40 (5)
18	AO San Paolo – Polo Universitario	MI	1.814	453 (7)
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	MI	59	50 (1)
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	MI	214	177 (9)
21	AO Ospedale Civile di Legnano	MI	652	231 (83)
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	MI	29	9 (8)
23	AO San Gerardo di Monza	MB	1.992	1.916 (290)
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	168	200 (18)
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri	PV	226	195 (23)
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	LC	152	67 (36)
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	PV	365	106 (91)
28	Ospedale San Giuseppe	MI	160	31 (15)
29	IRCCS San Raffaele	MI	1.213	549 (77)
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	MI	360	240 (120)
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	MI	464	687 (105)
32	IRCCS Policlinico San Donato	MI	95	40 (3)
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	MI	130	34 (27)
34	Fondazione Poliambulanza	BS	83	165 (61)
35	Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza	VA	8	0 (0)
36	Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia	BG	8	8 (8)
37	AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio	BG	4	3 (3)
38	Casa di Cura del Policlinico	MI	2	2 (2)
Totale			30.506	13.211 (2.359)

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.

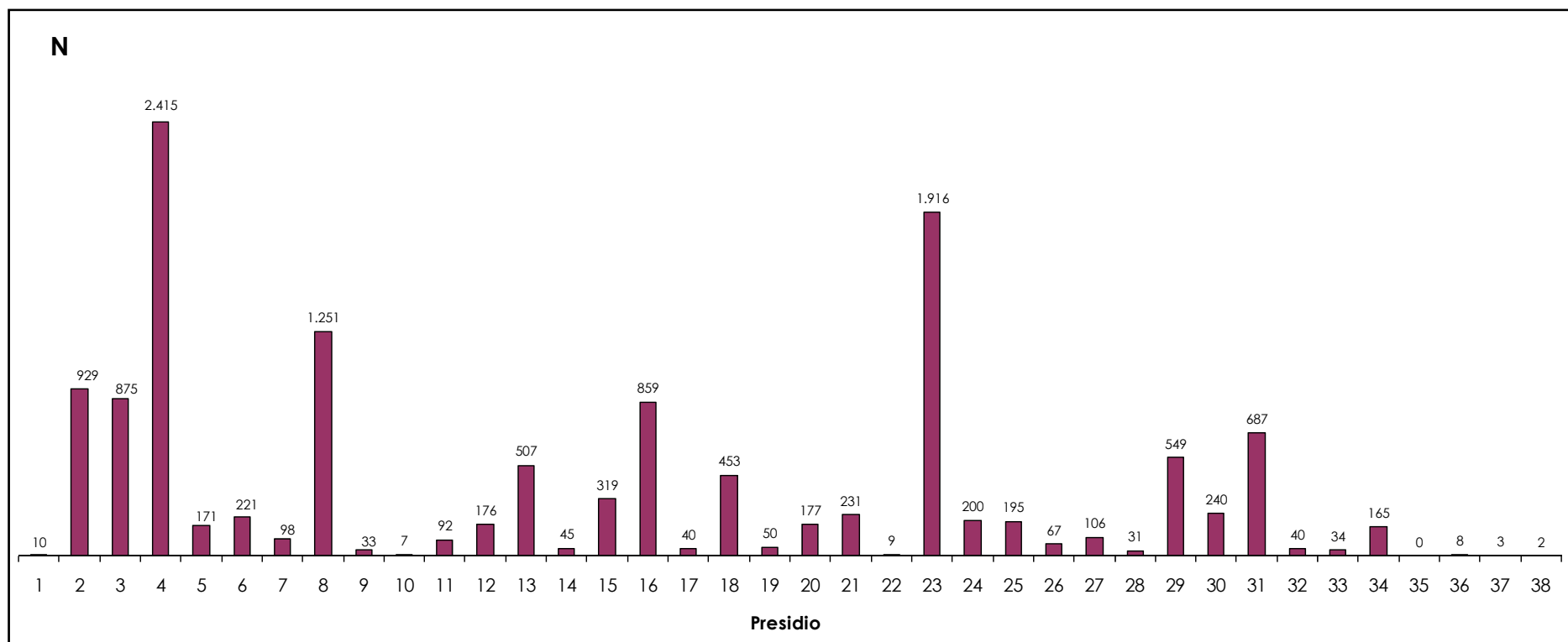


1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (7)
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (89)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (260)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (33)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (4)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (12)
8. AO Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (205)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (30)
12. AO Ospedale di Lecco (67)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (86)

14. AO Carlo Poma di Mantova (16)
15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (100)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (43)
18. AO San Paolo - Polo Universitario (112)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (13)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (25)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (208)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (16)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (2)
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (27)

27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (77)
28. Ospedale San Giuseppe (15)
29. IRCCS San Raffaele (135)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (49)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (16)
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 (89)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (260)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (33)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (4)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (12)
8. AO Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (205)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (30)
12. AO Ospedale di Lecco (67)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (86)
14. AO Carlo Poma di Mantova (16)

15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (100)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (43)
18. AO San Paolo - Polo Universitario (112)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (13)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (25)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (208)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (16)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (2)
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (27)
27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (77)

28. Ospedale San Giuseppe (15)
29. IRCCS San Raffaele (135)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (49)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (16)
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).

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	Totale
1	0	5	0	0	0	1	0	0	0	41	47
2	0	38	100	223	388	499	536	381	347	276	2.788
3	0	60	171	439	429	419	421	223	396	353	2.911
4	0	37	318	924	2.660	1.065	856	387	384	821	7.452
5	0	3	13	76	18	4	21	4	65	24	228
6	0	38	10	18	23	17	17	15	18	21	177
7	0	13	19	46	16	15	17	26	9	16	177
8	0	22	144	150	468	783	827	499	306	496	3.695
9	0	4	2	25	13	15	19	8	5	22	113
10	0	33	20	90	19	108	175	48	37	33	563
11	0	1	3	12	8	19	15	11	19	47	135
12	2	21	8	81	176	42	28	18	18	23	417
13	0	11	17	143	139	73	255	97	97	146	978
14	0	6	7	20	28	9	10	12	23	59	174
15	0	1	0	315	160	73	83	29	90	99	850
16	0	14	74	212	185	233	194	156	133	207	1.408
17	0	4	3	9	0	101	48	21	4	5	195
18	0	79	450	519	208	132	123	199	51	53	1.814
19	0	8	16	3	7	7	10	6	0	2	59
20	0	1	0	57	70	38	22	11	6	9	214
21	0	0	29	50	45	52	180	132	69	95	652
22	0	1	0	1	4	6	4	1	2	10	29
23	0	0	156	350	195	295	236	100	144	516	1.992
24	-	-	-	0	19	84	28	6	23	8	168
25	0	0	0	0	75	50	26	33	24	18	226
26	0	0	0	0	37	35	30	1	3	46	152
27	0	0	0	0	11	55	130	31	0	138	365
28	0	0	0	0	0	4	66	12	28	50	160
29	0	0	0	0	291	129	189	91	311	202	1.213
30	0	0	0	0	13	40	114	52	40	101	360
31	-	-	-	0	54	127	80	53	69	81	464
32	-	-	-	-	-	-	0	0	81	14	95
33	-	-	-	-	-	-	-	0	108	22	130
34	-	-	-	-	-	-	-	38	32	13	83
35	-	-	-	-	-	-	-	0	0	8	8
36	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	8
37	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	4
38	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	2
Totale	2	400	1.560	3.763	5.759	4.530	4.760	2.701	2.942	4.089	30.506

Tabella 3.4. Numero di piani terapeutici *archiviati* e *validati*, per ciascun Presidio, divisi per anno di archiviazione.

Cod = codice del Presidio (per la descrizione del Presidio vedi la tabella 3.2).

Cod	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	Totale
1	0	3	0	0	0	0	0	0	0	7	10
2	0	1	10	27	86	149	251	156	134	115	929
3	0	16	37	63	26	55	99	119	212	248	875
4	0	6	23	99	245	284	640	645	98	375	2.415
5	0	1	13	28	20	11	27	8	39	24	171
6	0	34	13	16	37	22	32	28	18	21	221
7	0	2	4	14	8	11	18	20	11	10	98
8	0	2	64	102	79	151	308	189	108	248	1.251
9	0	0	0	9	11	4	2	0	4	3	33
10	0	3	0	1	2	0	0	0	1	0	7
11	0	1	1	5	8	10	2	7	19	39	92
12	1	15	3	12	52	34	14	13	8	24	176
13	0	14	11	29	100	38	114	78	54	69	507
14	0	0	2	7	4	7	7	7	3	8	45
15	0	2	0	80	51	41	30	25	64	26	319
16	0	5	43	54	60	110	157	124	111	195	859
17	0	2	0	4	0	3	10	12	4	5	40
18	0	0	226	153	7	18	12	27	3	7	453
19	0	8	16	1	6	5	6	7	0	1	50
20	0	1	0	43	45	38	21	14	6	9	177
21	0	0	0	7	5	3	11	53	67	85	231
22	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	9
23	0	0	151	125	206	350	382	267	123	312	1.916
24	-	-	-	0	19	64	50	26	23	18	200
25	0	0	0	0	14	50	46	39	21	25	195
26	0	0	0	0	15	9	7	0	0	36	67
27	0	0	0	0	1	5	5	4	0	91	106
28	0	0	0	0	0	0	0	0	16	15	31
29	0	0	0	0	109	46	74	57	177	86	549
30	0	0	0	0	3	11	29	33	36	128	240
31	-	-	-	0	52	177	152	85	102	119	687
32	-	-	-	-	-	-	0	0	37	3	40
33	-	-	-	-	-	-	-	0	5	29	34
34	-	-	-	-	-	-	-	24	60	81	165
35	-	-	-	-	-	-	-	0	0	0	0
36	-	-	-	-	-	-	-	-	-	8	8
37	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3	3
38	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	2
Totale	1	116	617	879	1.271	1.706	2.506	2.067	1.565	2.483	13.211

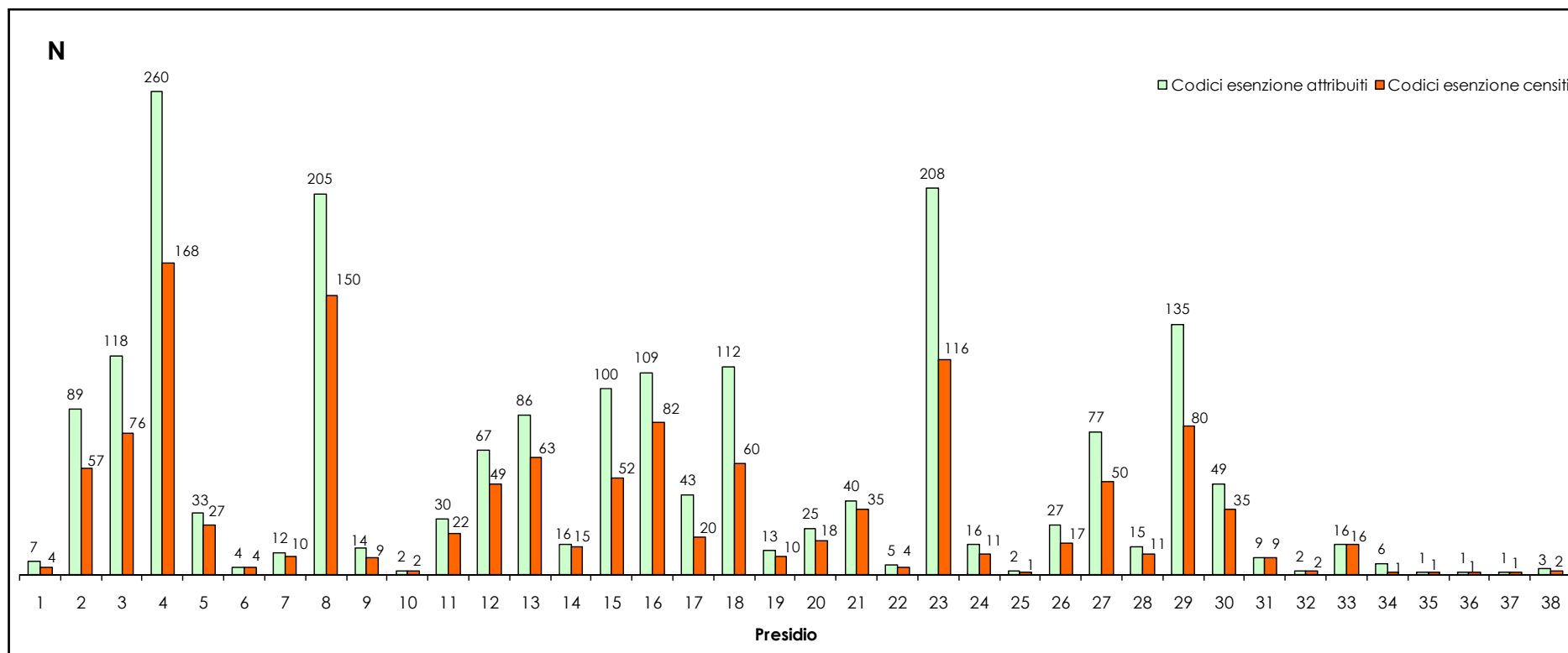
La tabella 3.5 e le figure 3.4 e 3.5 mostrano il numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento⁵ ed il numero e la percentuale degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso, evidenziando che 36 dei 38 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 riferimento⁵ 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	89	57	64
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	118	76	64
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	260	168	65
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	33	27	82
6	AO Sant'Antonio Abate di Gallarate	4	4	100
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	12	10	83
8	AO Spedali Civili di Brescia	205	150	73
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	14	9	64
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	2	2	100
11	AO Sant'Anna di Como	30	22	73
12	AO Ospedale di Lecco	67	49	73
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	86	63	73
14	AO Carlo Poma di Mantova	16	15	94
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	100	52	52
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	109	82	75
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	43	20	47
18	AO San Paolo – Polo Universitario	112	60	54
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	13	10	77
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	25	18	72
21	AO Ospedale Civile di Legnano	40	35	88
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	5	4	80
23	AO San Gerardo di Monza	208	116	56
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	16	11	69
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri	2	1	50
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	27	17	63
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	77	50	65
28	Ospedale San Giuseppe	15	11	73
29	IRCCS San Raffaele	135	80	59
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	49	35	71
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	9	9	100
32	IRCCS Policlinico San Donato	2	2	100
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	16	16	100
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	2	67

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

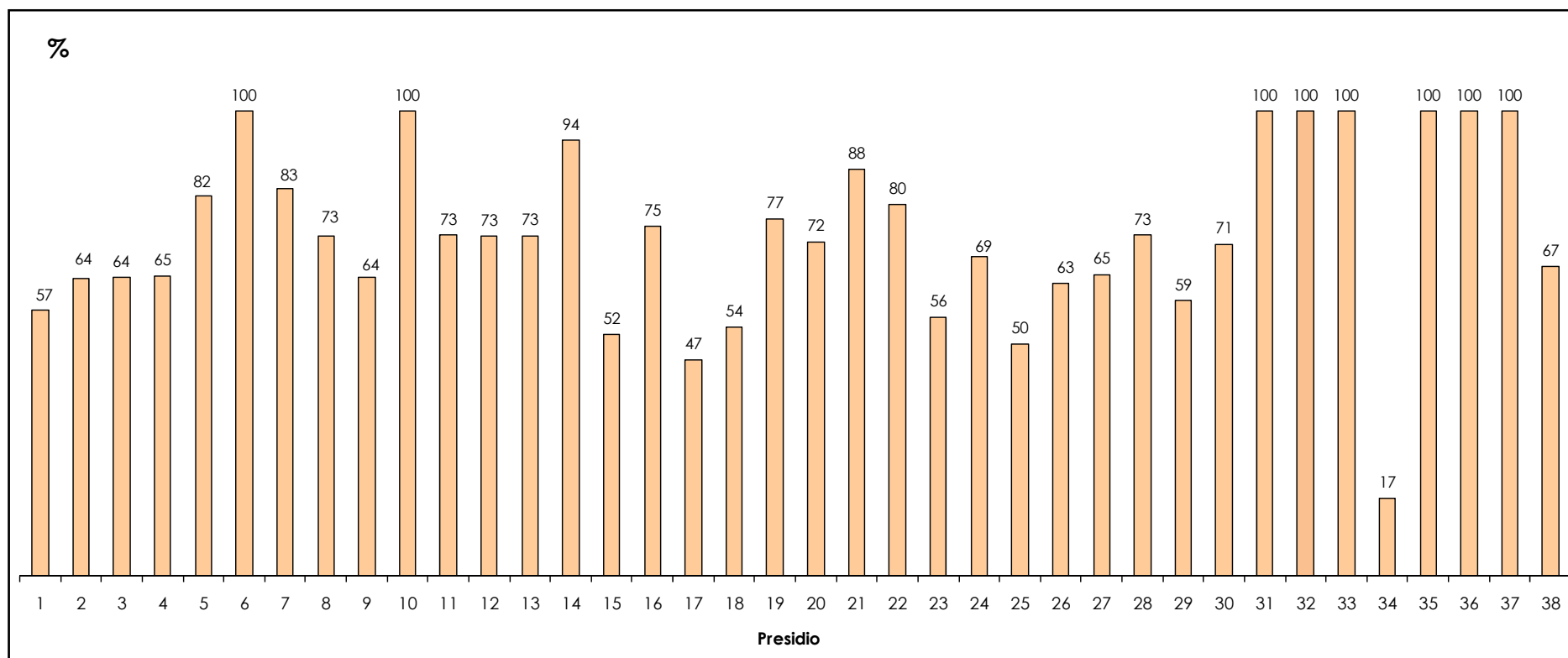


1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio
8. AO Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini
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
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 (89)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (260)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (33)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (4)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (12)
8. AO Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (205)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (30)
12. AO Ospedale di Lecco (67)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (86)

14. AO Carlo Poma di Mantova (16)
15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (100)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (43)
18. AO San Paolo - Polo Universitario (112)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (13)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (25)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (208)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (16)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (2)
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (27)

27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (77)
28. Ospedale San Giuseppe (15)
29. IRCCS San Raffaele (135)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (49)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (16)
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 30.506 schede di diagnosi censiscono 29.721 malati rari: per 743 pazienti sono state inserite nel ReLMaR due schede di diagnosi, mentre per 21 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 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 603 malati rari, di cui 587 sono stati censiti da specialisti afferenti a due diversi Presidi della Rete, mentre 16 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 (24.745) è inferiore al numero dei malati rari che risultano residenti in Lombardia (24.904), in quanto alcuni di essi sono iscritti ai Sistemi Sanitari di altre regioni.

I casi di malattia rara censiti sono 29.839 (119 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di due condizioni rare) e riguardano 477 diverse malattie rare, il 75,5% di quelle sorvegliate dal ReLMaR (tabella 3.9 e figura 3.10). Nel 30% 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)⁴, sono state analizzate le modalità di diagnosi utilizzate e i valori in percentuale sono stati riportati in tabella 3.11. L'analisi è stata eseguita sui casi di malattia rara per i quali è stata indicata la modalità di diagnosi (29.602 casi di malattia rara).

Per ogni piano terapeutico compilato dal 1° gennaio al 31 dicembre 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 31 dicembre 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). Oltre alla denominazione in lingua inglese, per le malattie rare oggetto della presente analisi è stato quindi riportato, quando disponibile, il codice ORPHA¹⁰. 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 71 le condizioni che raccolgono oltre 100 casi ciascuna, rappresentando complessivamente il 78% dei casi di malattia rara censiti; 177 ne raccolgono tra 99 e 10 (19% dei casi) e 239 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 ¹¹	Numero di pazienti censiti	% dei censiti NON residenti in Lombardia
PIE	Piemonte	4.424.467	940	19,5
EMR	Emilia Romagna	4.450.508	623	12,9
VEN	Veneto	4.927.596	511	10,6
SIC	Sicilia	5.092.080	428	8,9
PUG	Puglia	4.090.105	344	7,1
TOS	Toscana	3.752.654	308	6,4
LIG	Liguria	1.583.263	249	5,2
CAM	Campania	5.861.529	236	4,9
LAZ	Lazio	5.892.425	227	4,7
CAL	Calabria	1.976.631	204	4,2
MAR	Marche	1.550.796	163	3,4
TAA	Trentino Alto Adige	1.055.934	125	2,6
SAR	Sardegna	1.663.286	109	2,3
ABR	Abruzzo	1.331.574	102	2,1
UMB	Friuli Venezia Giulia	1.227.122	101	2,1
FVG	Umbria	894.762	55	1,1
BAS	Basilicata	576.619	41	0,9
MOL	Molise	313.348	19	0,4
VDA	Valle d'Aosta	128.298	19	0,4
EST	Stato Estero	-	13	0,3
	Totale extra-regionali	50.792.997	4.817	100,0
	Lombardia	10.002.615	24.904	
	Totale	60.795.612	29.721	

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

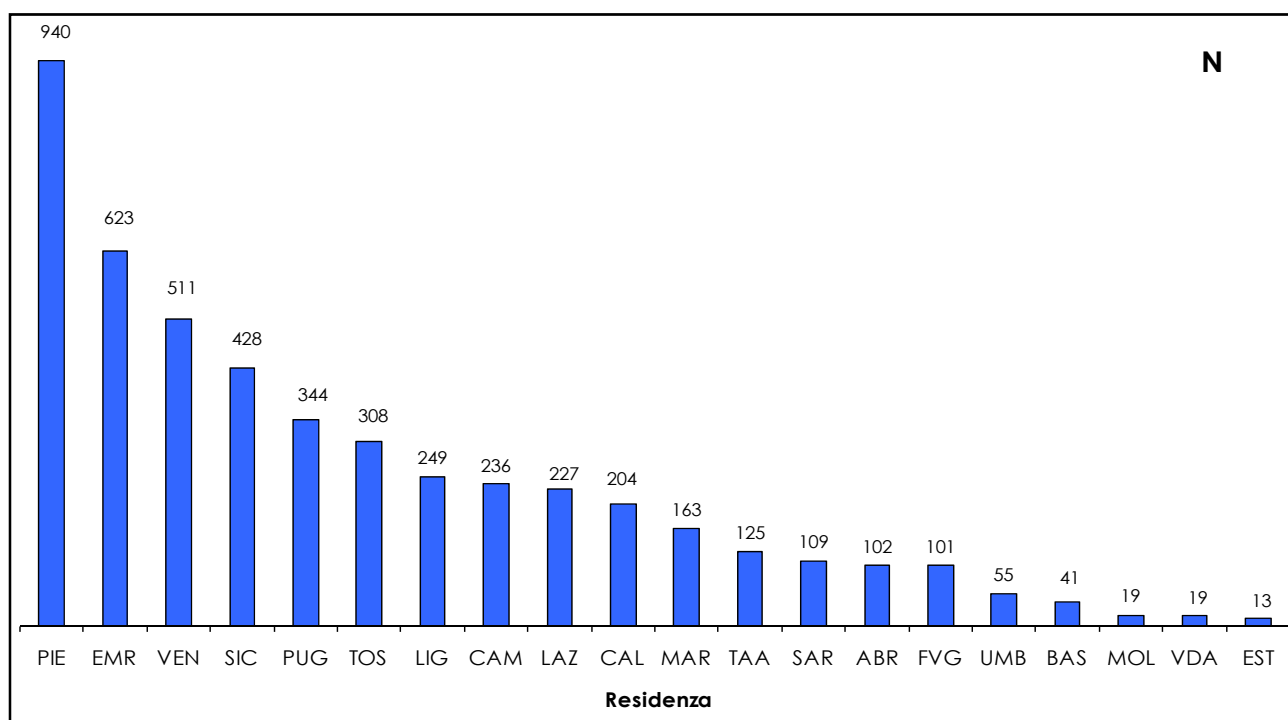
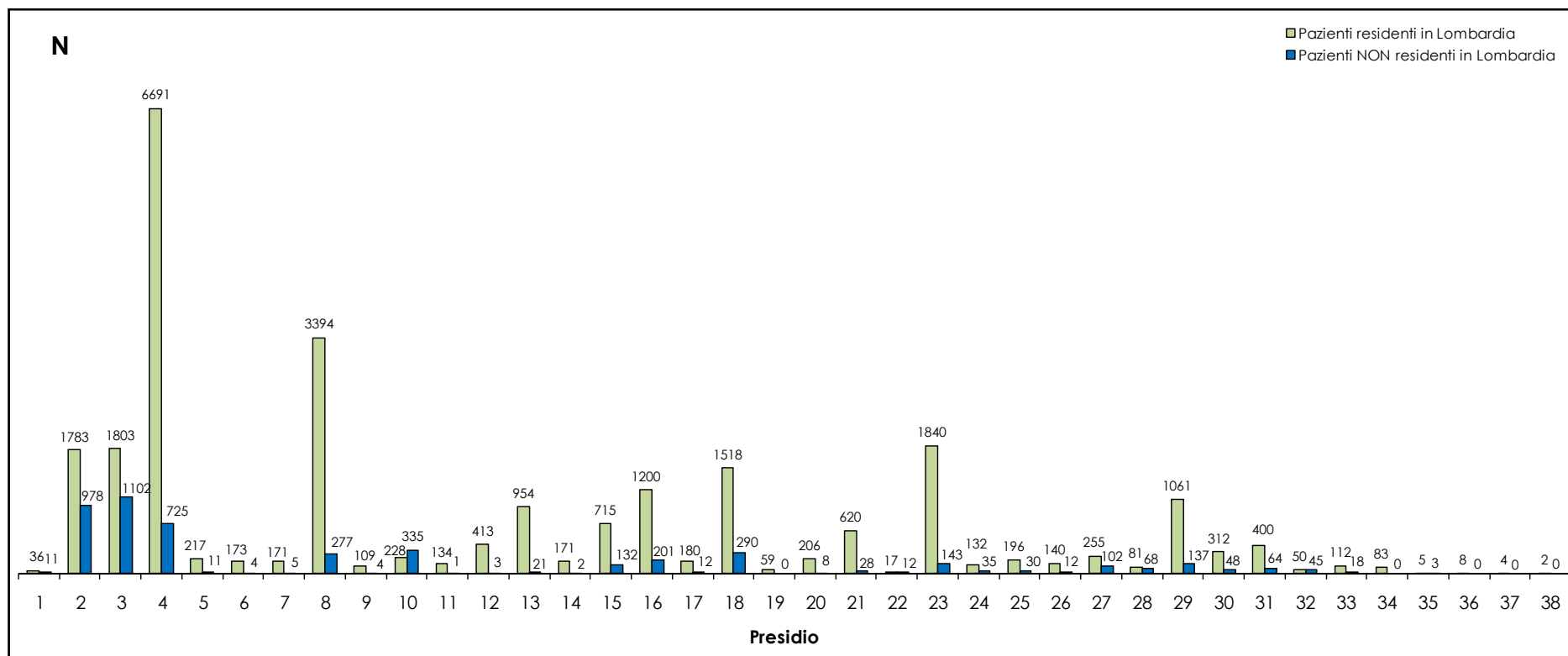


Tabella 3.7. La tabella descrive, per ciascun Presidio, il numero (N) dei malati rari assistiti e censiti residenti in Lombardia (LOM), il numero dei pazienti extra-regionali (E.R.) e la percentuale (%) della casistica rappresentata da questi ultimi.

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

Cod	Presidio della Rete	LOM (N)	E.R. (N)	E.R. (%)
1	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori	36	11	23,4
2	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta	1.783	978	35,4
3	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo	1.803	1.102	37,9
4	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico	6.691	725	9,8
5	AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	217	11	4,8
6	AO Sant' Antonio Abate di Gallarate	173	4	2,3
7	AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio	171	5	2,8
8	AO Spedali Civili di Brescia	3.394	277	7,5
9	AO Istituti Ospitalieri di Cremona	109	4	3,5
10	AO Ospedale Maggiore di Crema	228	335	59,5
11	AO Sant' Anna di Como	134	1	0,7
12	AO Ospedale di Lecco	413	3	0,7
13	AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo	954	21	2,2
14	AO Carlo Poma di Mantova	171	2	1,2
15	AO - Polo Universitario Luigi Sacco	715	132	15,6
16	AO Ospedale Niguarda Ca' Granda	1.200	201	14,3
17	AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.)	180	12	6,3
18	AO San Paolo – Polo Universitario	1.518	290	16,0
19	AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini	59	0	0,0
20	AO Ospedale San Carlo Borromeo	206	8	3,7
21	AO Ospedale Civile di Legnano	620	28	4,3
22	AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese	17	12	41,4
23	AO San Gerardo di Monza	1.840	143	7,2
24	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	132	35	21,0
25	IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri	196	30	13,3
26	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini	140	12	7,9
27	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino	255	102	28,6
28	Ospedale San Giuseppe	81	68	45,6
29	IRCCS San Raffaele	1.061	137	11,4
30	IRCCS Istituto Auxologico Italiano	312	48	13,3
31	Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS	400	64	13,8
32	IRCCS Policlinico San Donato	50	45	47,4
33	AO Fatebenefratelli e Oftalmico	112	18	13,8
34	Fondazione Poliambulanza	83	0	0,0
35	Istituto Clinico Humanitas Mater Domini Castellanza	5	3	37,5
36	Istituti Ospedalieri Bergamaschi – Policlinico San Marco di Zingonia	8	0	0,0
37	AO Ospedale di Treviglio Caravaggio - Treviglio	4	0	0,0
38	Casa di Cura del Policlinico	2	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.

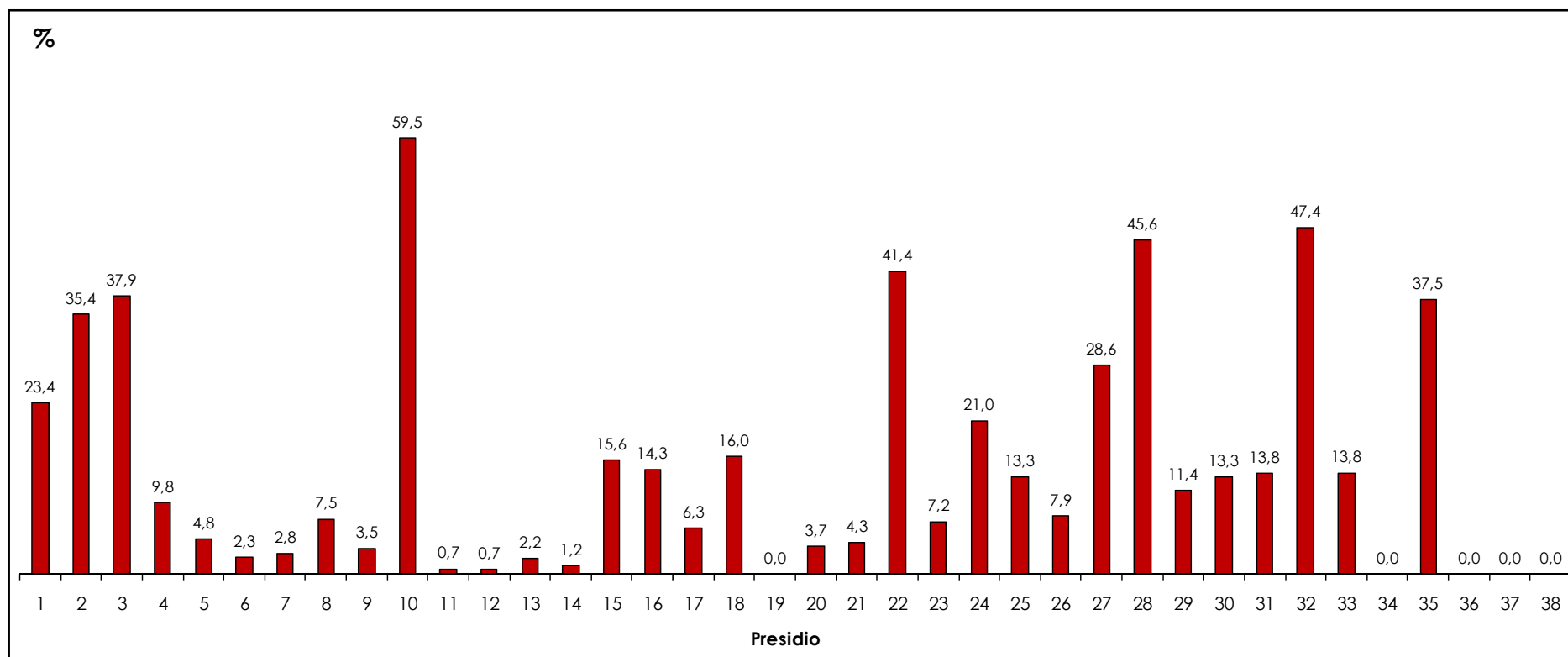


1. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (7)
2. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (89)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (260)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (33)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (4)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (12)
8. AO Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (205)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (30)
12. AO Ospedale di Lecco (67)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (86)

14. AO Carlo Poma di Mantova (16)
15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (100)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (43)
18. AO San Paolo – Polo Universitario (112)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (13)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (25)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (208)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (16)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (2)
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (27)

27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (77)
28. Ospedale San Giuseppe (15)
29. IRCCS San Raffaele (135)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (49)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (16)
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 (89)
3. Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo (118)
4. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (260)
5. AO Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese (33)
6. AO Sant'Antonio Abate di Gallarate (4)
7. AO Ospedale di Circolo di Busto Arsizio (12)
8. AO Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini (205)
9. AO Istituti Ospitalieri di Cremona (14)
10. AO Ospedale Maggiore di Crema (2)
11. AO Sant'Anna di Como (30)
12. AO Ospedale di Lecco (67)
13. AO Papa Giovanni XXIII di Bergamo (86)

14. AO Carlo Poma di Mantova (16)
15. AO - Polo Universitario Luigi Sacco (100)
16. AO Ospedale Niguarda Ca' Granda (109)
17. AO Istituti Clinici di Perfezionamento (presidi ospedalieri Buzzi e C.T.O.) (43)
18. AO San Paolo - Polo Universitario (112)
19. AO Istituto Ortopedico Gaetano Pini (13)
20. AO Ospedale San Carlo Borromeo (25)
21. AO Ospedale Civile di Legnano (40)
22. AO Guido Salvini di Garbagnate Milanese (5)
23. AO San Gerardo di Monza (208)
24. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano (16)
25. IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri (2)
26. IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (27)

27. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino (77)
28. Ospedale San Giuseppe (15)
29. IRCCS San Raffaele (135)
30. IRCCS Istituto Auxologico Italiano (49)
31. Centro Clinico Nemo - Fondazione Serena ONLUS (9)
32. IRCCS Policlinico San Donato (2)
33. AO Fatebenefratelli e Oftalmico (16)
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 3.9; § = fino al 31 dicembre 2008; §§ = dal 1 gennaio 2009.

Cod	Azienda Sanitaria Locale	Numero di pazienti censiti
BG	ASL Bergamo	2.131
BS	ASL Brescia	3.302
CO	ASL Como	1.273
CR	ASL Cremona	665
LC	ASL Lecco	827
LO	ASL Lodi	463
MN	ASL Mantova	514
MI	ASL Milano	4.897
MI-1	ASL Milano 1	2.911
MI-2	ASL Milano 2	1.764
MI-3	ASL Milano 3 §	261
MB	ASL Monza e Brianza §§	2.098
PV	ASL Pavia	1.323
SO	ASL Sondrio	298
vC/S	ASL Vallecambonica e Sebino	203
VA	ASL Varese	1.815
Totale		24.745

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

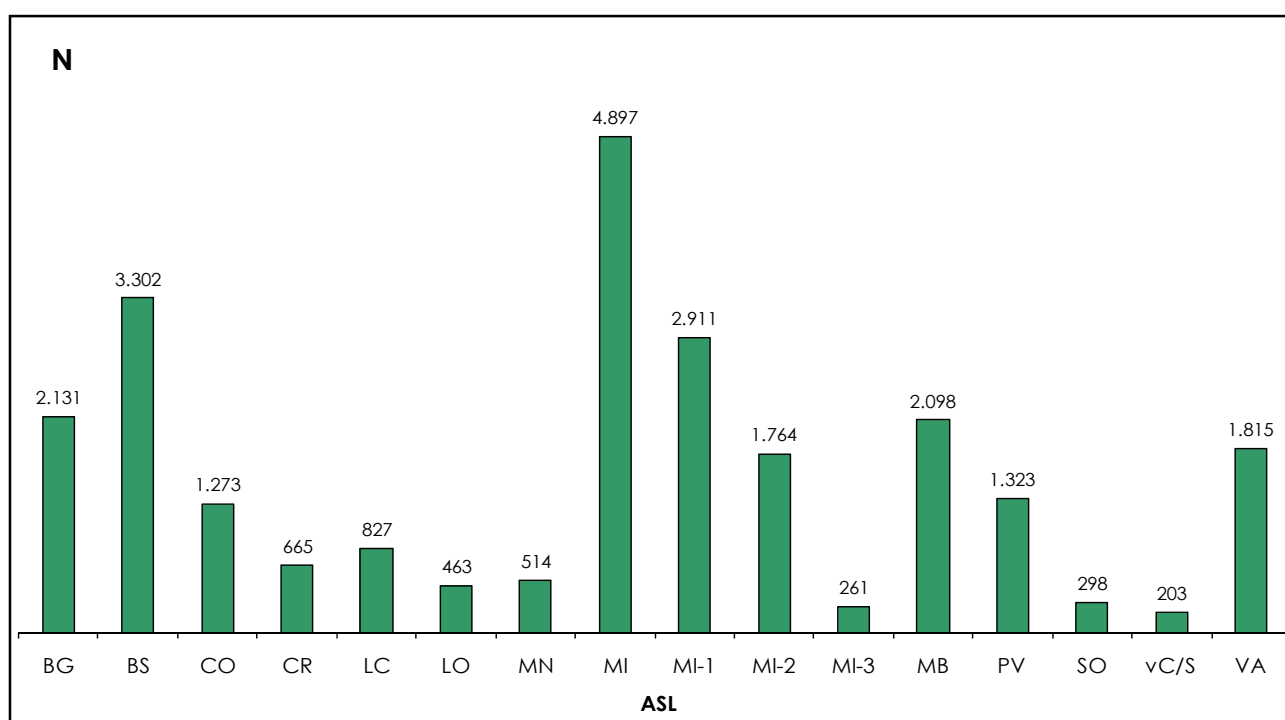


Tabella 3.9. Numero di condizioni rare sorvegliate dal ReLMaR (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

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	130 (76%)
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	106 (83%)
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	159 (67%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	3 (43%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	1	0 (0%)
Totale			632	477 (75%)

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.

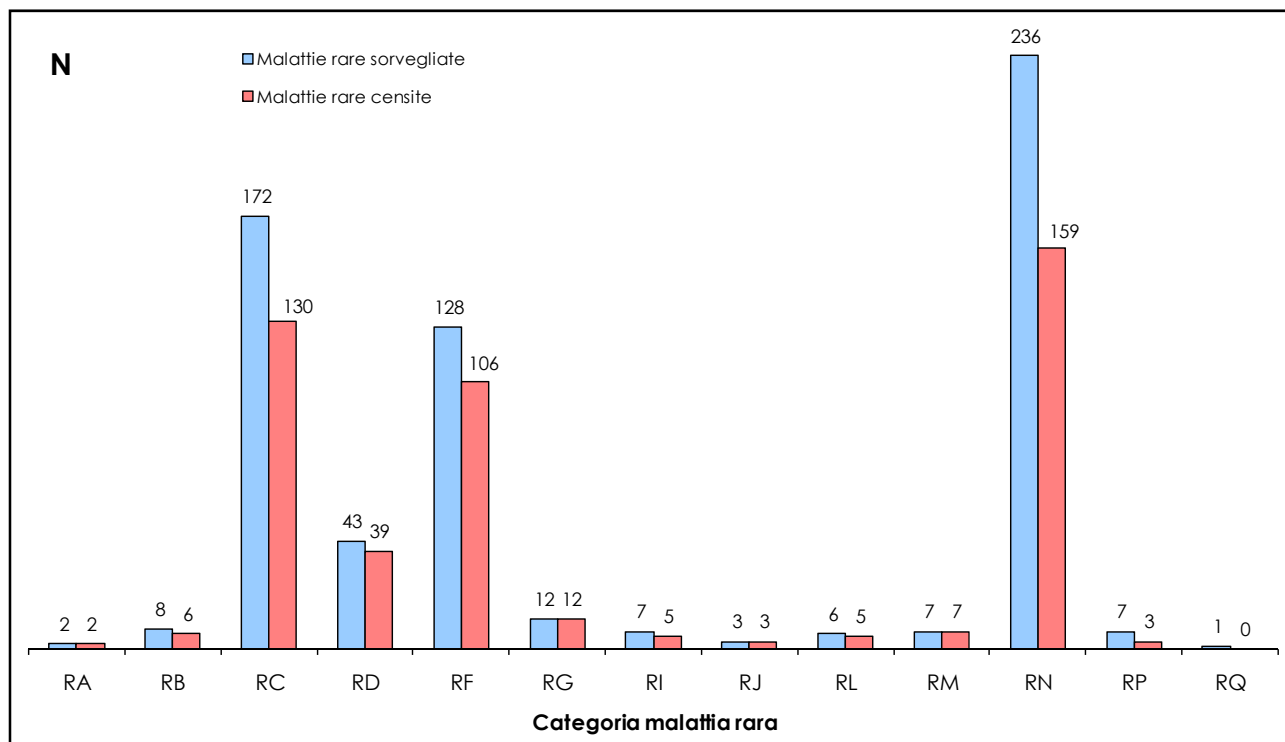


Tabella 3.10. Casi di malattia rara (MR) censiti nel ReLMaR e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

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 ≥ 1 PT (%)
RA	Malattie infettive e parassitarie	1 – 139	56	13 (23%)
RB	Tumori	140 – 239	934	32 (3%)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	240 – 279	5.484	2.096 (38%)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	280 – 289	4.661	945 (20%)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	320 – 389	6.820	2.361 (35%)
RG	Malattie del sistema circolatorio	390 – 459	2.590	756 (29%)
RI	Malattie dell'apparato digerente	520 – 579	366	119 (33%)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	580 – 629	361	109 (30%)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	680 – 709	1.085	734 (68%)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	710 – 739	2.064	1.015 (49%)
RN	Malformazioni congenite	740 – 759	5.393	752 (14%)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	25	3 (12%)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	0	0 (0%)
Totale			29.839	8.935 (30%)

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.

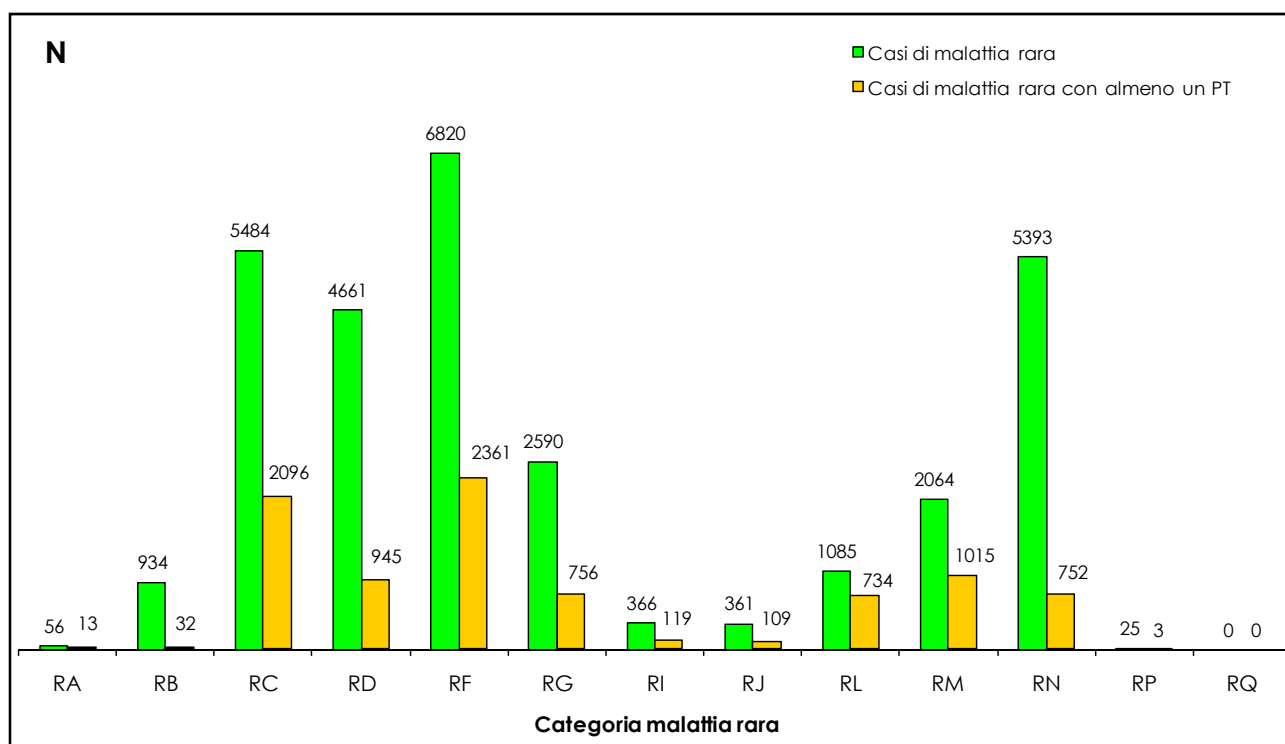


Tabella 3.11. Modalità di diagnosi in percentuale per categoria di malattia rara. CAT = prime due lettere del codice esenzione, identificative della categoria.

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	64,29	55,36	83,93	0,00	0,00	35,71	16,07	8,93	0,00	39,29
RB	Tumori	94,53	41,42	22,53	49,14	2,79	1,61	25,54	7,83	1,07	12,02
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	68,94	44,07	96,58	1,79	0,40	24,53	1,23	29,60	6,13	36,32
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	61,86	6,55	99,27	0,60	0,02	37,73	0,11	55,11	0,39	6,04
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	86,33	73,72	55,39	8,37	11,29	1,83	24,94	16,09	0,55	36,93
RG	Malattie del sistema circolatorio	98,80	85,73	97,02	0,58	0,43	0,54	1,97	13,15	0,23	83,10
RI	Malattie dell'apparato digerente	79,56	96,13	50,55	0,83	3,59	2,21	45,03	0,83	14,64	32,87
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	98,61	84,49	90,58	4,43	0,55	0,28	4,43	10,80	0,55	78,95
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	99,54	12,94	96,12	1,39	0,28	0,18	2,22	85,49	0,00	10,44
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	99,17	58,77	98,15	0,24	0,00	0,68	1,60	40,31	0,15	57,02
RN	Malformazioni congenite	91,61	55,23	56,27	15,23	2,99	4,56	25,51	24,98	0,83	25,89
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	92,00	84,00	76,00	8,00	0,00	4,00	16,00	4,00	4,00	64,00
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Tabella 3.12. Analisi del numero di prodotti prescritti nei piani terapeutici compilati dal 1° gennaio 2015 al 31 dicembre 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	2	2
RB	Tumori	19	29	1,53	0,68	1	1	3
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	592	1.817	3,07	2,50	2	1	23
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	44	115	2,61	2,22	1	1	9
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	660	2.306	3,49	3,47	2	1	24
RG	Malattie del sistema circolatorio	249	636	2,55	2,27	2	1	15
RI	Malattie dell'apparato digerente	28	75	2,68	2,14	2	1	9
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	49	124	2,53	1,51	2	1	5
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	223	816	3,66	1,95	4	1	11
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	197	657	3,34	2,21	3	1	12
RN	Malformazioni congenite	297	955	3,22	3,31	2	1	29
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0	0	-	-	-	-	-
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	0	0	-	-	-	-	-
Totale		2.359	7.532					

Tabella 3.13. Sintesi dei principali dati raccolti dal ReLMaR al 31.12.2015. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/36)

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

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)					
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																							
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI (ORPHA3452; Whipple disease)	32	27	5	38	38	50	11	51	28	70	54	11	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	
	TOTALE		56	39	17	23	21	36	22	41	0	70	39	24	41	0	72	41	25	47	0	79	
RB - TUMORI																							
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; Nephroblastoma)	11	5	6	64	0	4	3	3	0	12	4	3	3	0	12	5	4	5	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)	57	34	23	2	21	31	17	26	6	69	31	17	26	6	69	37	18	36	6	74	
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	83	0	83	24	63	40	11	39	19	71	42	11	40	19	71	46	11	44	19	71	
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	765	360	405	1	3	4	11	0	0	69	15	17	8	0	76	22	19	14	0	82	
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	752	353	399	0	3	4	10	0	0	69	15	17	8	0	76	21	19	14	0	82	
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	13	7	6	8	31	24	16	24	0	50	33	21	33	8	71	38	20	35	13	71	

Tabella 3.13. (2/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	TOTALE		934	405	529	3	10	9	16	0	0	71	18	18	10	0	76	24	20	18	0	82
RC - MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI																						
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	24	13	11	46	4	26	19	21	0	63	27	19	25	0	63	34	20	34	0	70
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	103	81	22	83	17	18	11	15	0	59	26	13	22	8	63	32	13	31	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)	519	44	475	40	4	7	2	7	0	10	8	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
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	340	85	255	46	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)	28	11	17	79	4	14	19	2	0	63	23	20	23	0	63	33	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)	236	118	118	4	33	39	18	41	0	75	43	19	46	0	75	46	18	48	0	84

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
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; Behcet disease)	265	128	137	67	6	34	14	33	2	77	38	13	37	7	78	41	13	40	11	78
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	197	94	103	83	14	27	19	27	0	68	31	19	33	0	72	38	18	38	3	77
		BARTTER SINDROME DI (ORPHA112; Bartter syndrome)	27	14	13	74	19	7	14	0	0	44	10	14	3	0	45	21	15	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)	107	44	63	88	21	20	15	18	0	68	26	15	25	2	68	33	15	33	3	77
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	32	14	18	81	0	45	12	45	20	66	49	11	49	26	72	53	11	51	28	72
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	198	70	128	16	5	4	7	0	0	34	5	8	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)	191	68	123	15	5	4	7	0	0	34	5	8	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	113	16	97	85	0	40	16	39	1	79	44	16	44	1	79	45	16	45	8	79
		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)	20	2	18	70	0	37	15	37	5	75	43	17	44	6	75	47	15	46	8	75
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	88	12	76	93	0	41	16	42	1	79	45	16	46	1	79	46	15	46	12	79
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMIOACIDI	1093	587	506	43	16	2	8	0	0	56	5	12	0	0	73	14	16	8	0	74
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	40	18	22	80	10	7	14	0	0	53	13	18	4	0	66	18	18	13	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	4	3	1	75	25	9	15	0	0	35	10	17	1	0	39	14	16	8	1	39
		ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA (ORPHA19; 2-hydroxyglutaric aciduria)	5	4	1	100	100	10	15	2	1	39	30	30	13	3	73	40	25	39	4	74
		ALBINISMO	127	74	53	0	46	0	0	0	0	1	10	15	2	0	65	12	15	5	0	65
		ALCAPTONURIA (ORPHA56; Alkaptonuria)	12	9	3	83	0	11	15	2	0	45	37	18	42	0	60	47	15	49	19	69
		BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2
		BIOTINIDASI DEFICIT DI (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1
		CISTINOSI (ORPHA213; Cystinosis)	4	1	3	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3	22	10	27	6	30
		CISTINURIA (ORPHA214; Cystinuria)	88	50	38	74	11	18	13	18	0	56	26	16	25	0	69	38	16	39	2	68
		FANCONI SINDROME RENALE (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
		HARTNUP MALATTIA DI (ORPHA2116; Hartnup disease)	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 (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	5	3	2	100	80	14	16	2	0	40	23	13	22	8	40	28	9	28	14	40
		IPERFENILALANINEMIA (ORPHA238583; Hyperphenylalaninemia)	691	360	331	38	11	0	0	0	0	11	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	6	2	4	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	17
		IPERISTIDINEMIA (ORPHA2157; Histidinemia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
		IPERPROLINEMIA	3	3	0	33	0	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

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
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	21	13	8	90	33	0	1	0	0	4	1	3	0	0	16	12	8	11	0	30
		METILMALONICO ACIDEMIA (ORPHA293355; Methylmalonic acidemia without homocystinuria)	11	6	5	82	0	0	1	0	0	2	1	1	0	0	3	11	8	9	2	30
		METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA (ORPHA26; Methylmalonic acidemia - homocystinuria)	21	10	11	86	24	3	7	0	0	26	3	7	0	0	27	7	9	4	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	94	6	18	16	16	0	55	23	16	21	0	55	33	14	34	7	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)	5	2	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	4	3	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	14	8	6	57	7	0	1	0	0	2	2	2	1	0	8	15	15	11	0	40
	RCG050	DISTURBI DERL CICLO DELL'UREA	66	29	37	74	23	11	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
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	14	5	9	100	21	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

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
		ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	31	11	20	55	26	21	25	6	0	82	22	24	7	0	82	31	21	26	0	82
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	249	123	126	57	20	7	14	0	0	69	13	18	4	0	72	22	19	16	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	18	13	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)	50	27	23	66	20	0	3	0	0	18	5	10	0	0	49	16	13	14	0	51
		GLICOGENOSI TIPO 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	49	23	26	57	16	24	19	20	0	69	32	21	37	0	71	41	22	45	0	76
		GLICOGENOSI TIPO 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	18	9	9	67	44	1	2	0	0	7	5	8	1	0	31	17	15	15	1	45
		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)	15	7	8	0	0	21	16	18	2	62	30	17	28	6	68	35	17	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

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 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
		GLUT1 DEFICIT DI	15	7	8	87	53	2	2	1	0	6	11	9	9	1	40	14	9	14	1	40
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	24	6	18	92	4	1	2	0	0	7	10	13	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	1	7	5	6	0	14	
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI	2	0	2	0	0	45	9	45	36	53	68	4	68	64	72	68	3	68	65	71
		MANNOSIDOSI	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	120	77	43	47	14	19	17	19	0	68	26	21	29	0	82	30	20	32	0	87
		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)	29	14	15	86	10	15	21	2	0	68	17	23	6	0	74	20	23	9	0	79
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	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
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	4	3	1	75	0	27	18	31	0	47	32	20	35	1	57	34	17	36	9	57
1A		DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	8	5	3	63	13	12	11	8	1	29	23	17	24	1	43	36	11	37	16	49
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE (ORPHA413; Hyperlipoproteinemia type 4)	23	18	5	4	0	25	13	24	0	55	37	16	40	0	82	38	16	40	0	87
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	4	0	0	0	42	7	41	35	51	56	11	55	43	72	58	11	57	43	74
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA426; Familial hypobetalipoproteinemia)	14	6	8	50	14	26	13	26	2	49	35	12	37	17	52	37	13	38	18	55

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
		LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI (ORPHA650; LCAT deficiency)	8	6	2	0	100	26	8	29	9	35	33	8	32	21	50	43	7	45	31	52
		TANGIER MALATTIA DI (ORPHA31150; Tangier disease)	6	5	1	0	0	26	8	26	13	39	34	14	29	14	55	34	15	29	13	55
		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	1	1	0	0	100	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39
	RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	152	76	76	51	20	22	19	15	0	69	28	19	29	0	71	34	19	33	0	76
		ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	5	3	2	80	20	15	8	11	8	27	20	13	14	8	45	27	18	21	8	55
		FABRY MALATTIA DI (ORPHA324; Fabry Disease)	97	44	53	48	27	25	20	20	0	69	32	19	33	0	71	36	19	37	2	76
		GAUCHER MALATTIA DI (ORPHA355; Gaucher Disease)	37	21	16	49	3	16	17	10	0	58	23	19	22	0	63	34	18	33	0	69
		NIEMANN-PICK MALATTIA DI	13	8	5	69	15	14	11	11	0	38	21	15	21	0	55	22	15	21	0	55
	RCG090	MUCOLIPIDOSI	9	6	3	44	44	5	5	3	0	14	8	8	9	0	27	12	11	13	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)	4	4	0	25	25	4	6	0	0	14	4	6	0	0	14	4	6	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	407	325	82	5	9	45	15	45	6	83	47	14	47	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	15	13	2	7	7	44	19	48	8	71	45	17	49	12	72	47	16	54	12	72
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1 (ORPHA139498; Hemochromatosis type 1)	122	95	27	6	5	44	15	43	9	83	46	15	44	12	83	49	15	48	12	84
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A	1	1	0	100	100	24	0	24	24	24	37	0	37	37	37	39	0	39	39	39

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
		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)	13	7	6	0	31	41	15	48	15	61	46	17	49	19	71	47	17	52	23	71
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	6	0	6	0	17	35	11	35	19	51	37	11	39	19	52	39	8	39	30	54
		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	126	75	51	2	3	34	22	39	0	71	40	17	43	2	73	46	21	50	7	84
		COPROPORFIRIA EREDITARIA (ORPHA79273; Hereditary coproporphria)	5	1	4	0	0	32	14	27	17	54	35	13	35	17	54	36	14	35	18	55
		PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	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)	57	48	9	5	2	50	11	51	22	71	52	10	53	23	73	63	13	65	24	84
1B		PORFIRIA ERITROPOIETICA	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
		PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	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)	553	330	223	18	50	52	20	58	0	83	55	17	59	1	86	57	16	61	2	88

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
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	82	51	31	61	44	2	2	1	0	13	4	5	3	0	32	14	11	10	0	59
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	19	7	12	53	53	1	2	0	0	7	4	7	1	0	32	13	13	9	0	41
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	24	24	0	75	33	2	3	2	0	13	4	3	3	1	16	14	8	14	1	36
		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	ISTIOCITOSI CRONICHE	126	62	64	3	34	32	18	30	0	86	33	18	32	0	87	39	17	38	3	89
		ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	116	57	59	2	34	31	18	30	0	86	33	18	31	0	87	38	17	37	3	89
		ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA157987; Non-Langerhans cell histiocytosis)	10	5	5	20	30	39	19	38	0	69	40	18	38	7	69	47	16	45	14	71
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	337	190	147	14	27	13	18	3	0	75	19	19	12	0	76	26	19	23	0	76
		AGAMMAGLOBULINEMIA (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	60	55	5	5	48	3	7	1	0	40	5	8	3	0	41	19	12	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)	80	40	40	4	13	1	5	0	0	31	5	9	0	0	46	8	9	5	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

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
		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)	168	81	87	21	26	23	19	19	0	75	31	19	28	1	76	37	18	36	4	76
		IMMUNODEFICIENZA DA DIFETTO CONGENITO DI FATTORI DEL COMPLEMENTO (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	3	1	2	100	0	6	6	3	1	15	11	5	13	5	16	12	5	14	6	17
		IPER-IGE SINDROME (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	10	6	4	10	20	4	5	1	0	17	13	11	9	3	33	24	9	25	9	39
		NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	3	1	2	0	67	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	9	3	2	21
		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
	TOTALE		5484	2667	2817	38	18	23	24	13	0	90	27	25	21	0	90	32	24	30	0	91
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																						
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	195	87	108	4	10	10	15	4	0	78	10	15	4	0	78	14	15	9	0	78
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	41	20	21	34	12	45	17	44	16	80	46	17	45	16	80	50	16	50	16	80
	RD0030	PORPORA DI HENOCCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	29	14	15	41	7	43	22	48	3	74	43	22	48	3	74	45	22	49	3	80
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	4	4	0	0	0	16	20	7	0	49	16	19	8	1	49	18	19	10	3	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	1185	607	578	31	7	10	15	3	0	83	14	18	4	0	83	30	17	32	0	84
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI (ORPHA232; Sickle cell anemia)	228	104	124	35	2	5	9	2	0	54	7	10	3	0	54	20	16	13	0	68

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
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	38	19	19	18	34	12	13	6	0	40	26	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
		FANCONI ANEMIA DI (ORPHA84; Fanconi Anemia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22
		GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA362; Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency)	149	112	37	1	0	21	19	17	0	83	25	20	26	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)	196	109	87	13	23	19	18	13	0	71	27	19	27	0	74	33	18	33	1	80
		TALASSEMIE	540	245	295	46	2	7	12	1	0	63	8	15	1	0	75	32	14	33	0	77
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	3083	1773	1310	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)	78	25	53	8	10	22	19	21	0	78	33	17	32	6	79	38	20	36	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
1B		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)	786	745	41	50	16	2	8	0	0	77	15	17	8	0	83	35	20	35	0	95

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
		EMOFILIA B (ORPHA98879; Hemophilia B)	133	124	9	47	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)	3	0	3	33	0	40	9	41	28	51	48	5	51	41	52	49	5	51	42	53
		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
		FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI (ORPHA35909; Combined deficiency of factor V and factor VIII)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	49	0	49	49	49
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	93	41	52	3	4	29	23	32	0	77	41	17	37	11	82	42	17	40	11	82
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	48	16	32	4	0	26	21	23	0	78	39	15	38	17	79	41	16	39	17	79
		FATTORE VII DEFICIT DI (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	103	47	56	3	4	7	16	0	0	82	28	20	25	0	82	34	22	33	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)	60	21	39	0	5	10	19	0	0	77	30	19	27	1	77	36	19	36	4	77
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	0	64	0	64	64	64	66	0	66	66	66
		PROTEINA C DEFICIT DI (ORPHA745; Hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	255	109	146	0	10	18	21	0	0	82	36	17	34	0	82	43	18	42	7	83
		PROTEINA S DEFICIT DI (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	351	120	231	1	10	19	21	16	0	77	39	16	38	4	82	43	16	41	7	93
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	17	5	12	0	0	31	22	35	0	79	45	14	42	20	79	46	14	42	20	79

Tabella 3.13. (14/36)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI (ORPHA903; Von Willebrand disease)	536	223	313	12	7	7	15	0	0	76	29	19	26	0	81	40	21	39	0	89
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	18	5	13	0	6	14	20	4	0	59	30	23	28	0	69	35	22	35	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	13	2	11	0	0	19	22	15	0	59	35	22	35	6	69	40	19	39	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
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	81	33	48	1	25	18	17	14	0	70	36	19	35	0	74	37	19	37	3	77
	TOTALE		4661	2564	2097	20	10	12	19	0	0	83	25	21	22	0	83	36	20	36	0	95
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO																						
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI (ORPHA726; Alpers syndrome)	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	101	42	59	53	47	32	19	30	0	80	42	19	41	1	82	46	19	45	1	83
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI (ORPHA506; Leigh syndrome)	93	48	45	85	47	2	7	0	0	39	5	9	2	0	51	10	10	6	0	51
	RF0040	RETT SINDROME DI (ORPHA778; Rett syndrome)	118	3	115	17	30	1	1	1	0	9	6	6	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)	61	27	34	20	33	8	8	9	0	40	21	17	17	0	64	29	17	26	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)	374	171	203	26	14	48	13	47	7	83	50	13	49	9	84	54	13	53	15	84
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	152	53	99	82	16	46	17	48	0	80	51	15	53	6	80	57	16	60	7	94

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
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	1450	801	649	69	11	64	12	65	10	91	65	12	66	21	92	66	12	67	23	92
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	49	27	22	51	18	56	11	57	22	73	59	10	61	23	76	62	9	64	44	77
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	48	42	6	69	67	22	16	22	0	61	26	19	29	0	67	31	21	34	4	69
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	82	39	43	52	13	2	3	1	0	15	6	7	5	0	29	20	13	17	1	52
	RF0140	WEST SINDROME DI (ORPHA3451; West syndrome)	50	28	22	40	10	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	4	4	3	0	23
	RF0150	NARCOLESSIA (ORPHA2073; Narcolepsy-cataplexy)	59	36	23	68	15	24	15	19	7	62	34	16	32	9	67	39	17	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)	138	68	70	54	7	68	7	69	45	86	72	8	72	47	92	74	7	73	53	92
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	437	308	129	49	6	54	17	58	1	87	56	17	60	2	87	60	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)	17	8	9	6	6	34	11	36	13	51	37	10	40	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)	11	5	6	36	18	36	14	34	18	60	37	15	34	20	65	42	16	47	20	65

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
	RF0280	CHERATOCONO (ORPHA156071; Keratoconus)	829	543	286	0	2	30	13	28	5	84	32	13	30	9	84	35	14	34	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	88	48	40	34	47	14	18	3	0	65	18	20	10	0	65	24	19	17	1	65
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	21	12	9	5	71	0	0	0	0	1	2	5	1	0	21	9	7	7	1	28
		ALEXANDER MALATTIA DI (ORPHA58; Alexander disease)	10	7	3	50	10	26	23	24	0	65	30	21	26	2	65	32	21	32	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)	2	2	0	50	50	32	25	32	7	56	40	17	40	23	57	47	11	47	36	57
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	6	2	4	67	33	17	14	14	0	39	28	18	30	3	57	30	18	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)	9	5	4	11	33	28	22	31	0	55	31	21	32	0	57	35	20	33	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

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
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	3	0	3	67	67	4	0	4	3	4	5	0	5	5	6	7	2	6	5	10
	RFG030	GANGLIOSIDOSI	6	2	4	50	33	2	3	1	0	9	5	5	4	0	13	9	8	7	0	20
		GANGLIOSIDOSI-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	5	2	3	60	40	3	3	2	0	9	6	5	6	0	13	10	8	13	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	846	420	426	27	43	29	19	28	0	77	38	19	38	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
		ATASSIA DI FRIEDREICH (ORPHA95; Friedreich ataxia)	207	100	107	43	55	15	11	12	3	61	25	14	21	5	64	33	14	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)	15	7	8	13	60	9	11	3	0	33	33	8	33	16	45	37	8	36	18	48
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	225	111	114	10	40	37	15	37	0	69	44	15	43	0	80	48	14	48	0	82
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	52	30	22	54	35	43	16	47	10	72	51	15	56	16	79	54	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)	54	20	34	31	54	56	7	55	39	77	59	7	59	43	78	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

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
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	220	115	105	22	33	31	18	34	0	75	42	18	44	1	75	45	18	46	5	84
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	3	1	2	67	33	2	2	1	0	5	7	7	2	1	17	11	8	9	2	21
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	10	5	5	30	60	13	5	15	4	20	29	10	32	13	48	33	9	34	20	50
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	2	2	0	50	50	60	4	60	56	64	69	5	69	64	74	72	8	72	64	79
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	77	48	29	30	18	18	23	3	0	79	24	25	14	0	82	27	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)	2	1	1	50	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	5	8	3	8	5	11
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
		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; Scapulo-peroneal 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)	20	17	3	60	5	46	13	45	19	77	53	12	51	35	78	58	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)	14	8	6	14	21	0	0	0	0	1	6	10	1	1	34	7	12	2	1	34
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	16	7	9	19	13	3	4	1	0	17	9	14	5	1	58	14	15	9	1	59
		SMA TIPO 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	7	5	2	43	29	39	18	45	4	68	50	16	52	17	71	53	10	52	40	71
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	329	175	154	6	23	23	18	16	0	81	31	20	31	0	83	35	20	37	3	83

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
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease)	264	137	127	5	24	22	19	14	0	81	30	20	27	0	83	35	20	37	3	83
		NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	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	5	2	3	20	40	25	21	16	1	54	34	24	33	8	66	36	23	33	8	67
		NEUROPATIA TOMACULARE (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	49	29	20	2	12	28	16	27	0	61	34	17	34	5	66	36	18	38	5	66
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	62	30	32	31	29	22	20	19	0	63	28	18	30	0	63	31	19	34	1	66
		MIOPATIA CENTRAL CORE (ORPHA597; Central core disease)	29	11	18	48	48	35	18	36	1	63	37	17	37	2	63	41	18	45	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)	13	5	8	8	15	3	3	2	0	10	10	9	7	0	35	15	9	14	4	36
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	4	2	2	0	0	9	10	6	0	25	21	13	20	4	38	23	11	21	11	39
		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
		MIOPATIA NEMALINICA (ORPHA607; Nemaline myopathy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	288	205	83	22	11	15	16	6	0	77	21	20	12	0	77	27	20	21	0	77
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	16	11	5	19	6	1	1	0	0	6	2	2	1	0	6	8	6	6	0	21

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
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	44	18	26	18	20	22	17	19	0	77	33	18	35	3	77	40	18	42	6	77
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	78	67	11	13	6	10	13	5	0	54	15	16	6	0	68	21	16	17	1	68
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	74	68	6	43	15	4	7	3	0	43	7	10	4	0	48	12	12	8	0	54
		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)	67	36	31	12	4	28	16	25	0	66	38	18	35	7	76	42	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	293	148	145	20	17	26	17	23	0	75	35	18	36	0	75	41	17	41	0	83
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	216	110	106	23	15	26	16	22	0	75	34	17	35	0	75	40	16	40	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)	14	7	7	14	7	12	15	4	0	48	29	15	33	5	54	34	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
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	13	6	7	31	8	17	16	10	0	49	25	15	25	0	52	30	15	28	4	53
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	25	16	9	32	28	20	17	13	0	60	38	18	36	5	65	40	17	42	6	65
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	506	277	229	0	10	23	17	18	0	75	29	18	27	0	78	44	19	44	1	83

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
		AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	12	10	2	0	25	1	1	0	0	4	2	3	1	0	10	13	12	11	1	45
		DISTROFIA DEI CONI (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	12	5	7	0	8	23	19	22	0	57	31	22	34	1	78	38	23	40	5	78
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA (ORPHA53540; Goldmann-Favre syndrome)	2	1	1	0	0	18	1	18	17	19	18	1	18	17	19	32	13	32	19	44
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	7	2	5	0	0	38	21	28	18	75	40	21	28	18	78	52	19	53	19	79
		DISTROFIA VITREO-RETINICA (ORPHA98670; Vitreoretinal degeneration)	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)	379	205	174	0	11	24	17	20	0	73	30	18	28	0	76	46	18	46	7	83
		RETINITE PUNCTATA ALBESCEMENS (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	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)	43	26	17	5	7	27	17	23	5	65	32	19	31	5	68	44	18	44	10	72
		USHER SINDROME DI (ORPHA886; Usher syndrome)	41	21	20	0	10	19	11	17	0	46	26	11	27	1	48	42	16	43	12	81
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	5	0	5	0	0	28	24	22	0	71	40	21	34	22	81	41	21	36	23	81
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	4	3	1	25	0	55	7	56	44	63	55	8	56	44	66	60	5	59	56	68
		DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE	2	2	0	50	0	49	5	49	44	54	49	5	49	44	54	57	1	57	56	57
		DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE	2	1	1	0	0	60	3	60	57	63	62	5	62	57	66	64	4	64	60	68
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	72	29	43	1	1	51	21	53	0	80	53	20	55	4	82	57	19	59	8	82
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	48	16	32	0	0	55	18	57	0	80	57	17	58	13	82	61	16	64	13	82
1A		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	7	4	3	0	14	23	19	18	3	53	28	20	19	7	59	29	20	22	8	59

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
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE (ORPHA98625; Superficial corneal dystrophy)	15	9	6	0	0	55	15	54	33	77	56	15	54	36	78	57	15	55	36	80
	TOTALE		6820	3742	3078	35	18	37	24	37	0	91	42	23	43	0	92	46	22	48	0	94
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																						
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	183	94	89	56	1	8	4	8	2	43	9	4	8	2	44	14	5	13	5	47
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	155	80	75	48	5	60	15	62	15	89	61	14	63	19	89	63	14	65	19	89
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	33	20	13	55	3	48	18	47	6	77	50	19	47	6	85	53	18	51	11	85
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	334	214	120	10	1	2	2	2	0	13	2	3	2	0	18	5	4	5	0	18
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	196	91	105	46	8	51	15	53	12	85	53	14	55	13	85	57	14	58	18	88
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	5	3	2	60	0	50	19	61	17	68	50	19	61	17	68	50	19	61	17	68
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	210	105	105	43	6	51	17	55	4	94	52	16	56	7	94	57	16	61	9	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	419	111	308	52	2	72	8	72	25	91	72	8	72	27	91	73	8	74	28	92
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	77	7	70	52	6	41	16	43	11	75	44	16	46	12	75	50	14	52	14	76
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	832	402	430	9	62	20	15	16	0	86	45	18	46	1	86	49	19	50	1	93
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	18	7	11	11	22	31	9	30	19	53	31	10	30	19	53	36	11	31	20	56
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	128	33	95	8	27	41	14	39	17	77	43	13	45	17	77	47	13	48	20	77
	TOTALE		2590	1167	1423	29	24	35	27	30	0	94	43	26	48	0	94	47	25	52	0	94

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
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																						
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	144	73	71	8	3	46	20	47	2	84	50	20	53	3	85	54	19	56	8	88
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	53	34	19	36	4	27	19	24	0	75	30	18	29	0	77	32	18	30	0	77
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	34	12	22	97	9	34	16	31	0	80	42	13	41	18	80	45	15	43	19	85
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	130	76	54	42	7	37	16	37	0	75	39	15	41	3	75	47	15	48	7	81
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	5	3	2	0	20	13	24	1	0	61	15	23	6	1	61	20	21	9	5	62
	TOTALE		366	198	168	33	5	39	20	40	0	84	42	19	41	0	85	47	19	47	0	88
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																						
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	10	8	2	80	0	0	1	0	0	2	5	10	0	0	31	23	14	21	4	58
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	54	38	16	20	17	58	8	59	42	72	59	9	60	42	73	63	9	63	45	81
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	297	15	282	30	37	41	16	40	0	82	46	15	45	18	87	49	15	48	17	88
	TOTALE		361	61	300	30	33	43	18	43	0	82	47	16	47	0	87	50	16	50	4	88
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																						
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME (ORPHA1656; Dermatitis herpetiformis)	77	47	30	70	3	46	17	44	9	85	47	17	45	9	85	50	16	47	17	86
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	315	140	175	72	4	52	15	52	10	89	53	15	53	13	89	56	15	56	14	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	566	272	294	66	3	72	15	76	0	102	74	13	76	1	102	75	13	77	3	102

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
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	61	25	36	75	15	61	15	63	22	85	63	15	65	22	86	65	14	67	22	88
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosus)	66	24	42	55	3	50	15	54	10	76	53	15	56	11	83	55	15	57	11	83
	TOTALE		1085	508	577	68	4	63	18	66	0	102	64	18	67	1	102	66	17	69	3	102
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																						
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	130	40	90	38	5	40	23	42	1	82	40	23	43	1	82	46	20	48	3	82
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	132	46	86	49	2	53	16	55	9	86	54	15	57	16	88	57	15	58	16	88
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	168	30	138	43	4	44	16	44	4	81	47	16	46	4	84	51	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)	19	9	10	79	11	52	13	54	19	70	54	11	55	29	71	57	9	59	39	71
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	1605	139	1466	50	3	43	15	43	3	84	46	14	46	8	86	47	14	47	12	86
	TOTALE		2064	267	1797	49	3	44	16	44	1	86	46	15	47	1	88	48	15	48	3	88
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																						
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	534	214	320	1	31	21	18	15	0	79	23	18	16	0	79	26	19	18	0	80
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	15	6	9	53	7	0	0	0	0	0	2	3	0	0	12	11	8	10	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

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
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI (ORPHA475; Joubert syndrome)	29	16	13	0	48	1	2	0	0	13	4	5	2	0	15	9	7	8	0	22
	RN0050	LISSENCEFALIA (ORPHA102009; Classic lissencephaly)	9	5	4	56	11	0	0	0	0	0	1	4	0	0	12	5	5	3	0	12
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	8	0	8	8	8	18	0	18	18	18
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	4	1	3	0	0	1	1	0	0	2	2	1	3	0	3	5	4	4	0	11
	RN0100	PETER ANOMALIA DI (ORPHA708; Peters anomaly)	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2
	RN0110	ANIRIDIA (ORPHA250923; Isolated aniridia)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	13	15	2	0	34
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (ORPHA98947; Coloboma of optic papilla)	16	8	8	0	31	0	1	0	0	5	1	2	0	0	6	6	11	1	0	41
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI (ORPHA35737; Morning glory syndrome)	4	2	2	0	50	0	0	0	0	0	13	21	2	0	50	17	20	9	0	50
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	4	2	2	50	50	36	27	35	0	76	50	20	47	30	76	54	16	53	34	76
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA (ORPHA1199; Esophageal atresia)	45	24	21	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (ORPHA1203; Duodenal atresia)	19	7	12	0	5	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	2	0	0	5
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; Anorectal malformation (Imperforate anus))	128	65	63	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	22
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; Hirschsprung disease)	25	17	8	12	0	1	3	0	0	12	1	3	0	0	13	4	6	2	0	23

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
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; Biliary atresia)	36	17	19	19	36	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	17
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI (ORPHA53035; Caroli disease)	13	8	5	54	0	45	18	43	20	68	48	18	48	23	75	52	17	49	25	77
	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)	64	22	42	30	5	28	12	29	0	64	36	13	36	3	64	47	12	46	21	81
	RN0260	FOCOMELIA (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	6	5	1	0	0	8	18	0	0	48	36	19	40	1	57	37	17	40	6	57
	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)	10	5	5	10	10	25	25	16	0	63	39	21	45	5	64	42	19	48	9	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)	581	156	425	23	43	10	12	6	0	60	29	16	29	0	75	31	15	32	1	75
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI (ORPHA974; Adams-Oliver syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	1	2
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31

Tabella 3.13. (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
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	5	2	3	0	0	0	1	0	0	2	9	9	7	0	27	12	9	10	1	28
	RN0430	POLAND SINDROME DI (ORPHA2911; Poland syndrome)	56	34	22	0	2	6	12	0	0	48	20	16	20	0	59	22	16	21	0	60
	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
	RN0490	WEAVER SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0500	CUTIS LAXA (ORPHA209; Cutis laxa)	2	0	2	0	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	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	0	3	3	2	0	7	4	3	2	1	9
	RN0550	DARIER MALATTIA DI (ORPHA218; Darier disease)	31	17	14	32	0	20	12	18	4	59	35	17	35	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	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	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	0	23	6	23	17	28	23	5	23	18	28
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	9	4	5	0	0	30	20	19	8	62	40	15	37	17	62	41	15	38	19	63

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
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE (ORPHA1114; Aplasia cutis congenita)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	2	1	1	50	50	10	4	10	6	13	17	4	17	13	21	38	10	38	28	48
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (ORPHA281; Monosomy 5p)	11	4	7	9	0	0	0	0	0	0	7	12	2	0	44	12	15	4	0	47
	RN0680	TURNER SINDROME DI (ORPHA881; Turner syndrome)	187	1	186	50	4	3	6	0	0	38	7	8	5	0	51	16	12	12	0	54
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (ORPHA484; Klinefelter syndrome)	192	192	0	36	7	15	16	16	0	64	21	15	20	0	64	29	16	30	0	74
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	15	5	10	0	0	0	0	0	0	0	8	10	1	0	27	11	11	8	0	29
	RN0710	MELAS SINDROME (ORPHA550; MELAS)	82	33	49	60	49	27	17	25	0	65	35	18	36	0	78	38	18	38	4	79
	RN0720	MERRF SINDROME (ORPHA551; MERRF)	56	29	27	30	27	37	19	43	0	73	43	19	49	4	74	48	17	51	10	79
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (ORPHA805; Tuberous sclerosis)	294	120	174	7	26	6	12	0	0	72	11	16	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)	18	9	9	11	0	3	9	0	0	39	8	10	3	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)	55	28	27	0	22	0	1	0	0	4	2	3	1	0	16	4	4	3	0	17
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE (ORPHA138; CHARGE syndrome)	16	4	12	6	0	0	0	0	0	0	8	9	4	0	27	9	9	4	0	27

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
	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)	26	16	10	0	0	1	6	0	0	32	9	15	1	0	50	12	14	7	0	50
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	3	1	2	0	0	12	17	0	0	37	13	17	1	0	37	13	17	2	1	37
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	18	12	6	0	11	0	1	0	0	3	7	7	6	0	27	12	9	8	1	29
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	37	18	19	3	16	2	5	0	0	24	17	17	9	0	55	21	17	17	0	55
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	2	0	2	0	0	26	26	26	0	51	29	22	29	7	51	30	22	30	8	51
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI (ORPHA570; Moebius syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1010	NOONAN SINDROME DI (ORPHA648; Noonan syndrome)	71	45	26	1	0	2	8	0	0	51	11	13	6	0	59	13	14	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)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	6	6	2	1	15	16	11	20	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)	17	13	4	29	6	0	0	0	0	0	3	4	1	0	12	10	8	7	0	24
	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

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
	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)	6	4	2	0	0	1	1	0	0	3	15	16	9	0	38	16	15	11	0	38
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	7	3	4	0	0	0	1	0	0	2	8	5	6	2	18	8	6	6	2	18
	RN1170	SINDROME PROTEO (ORPHA744; Proteus syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	7	7	7	0	13	8	6	8	2	13
	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
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	7	4	3	0	0	20	22	6	0	60	28	20	32	5	60	28	20	32	5	61
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	13	13	13	0	25	17	12	17	5	28
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	9	4	5	11	0	0	0	0	0	0	6	4	5	1	17	9	5	11	3	19
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	19	6	13	0	0	14	20	1	0	53	26	18	26	1	53	29	17	29	2	55
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	11	5	6	9	0	0	0	0	0	0	13	18	0	0	44	14	17	1	0	44
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI (ORPHA904; Williams syndrome)	65	34	31	3	3	4	9	0	0	30	11	12	5	0	47	15	12	16	0	48
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	3	1	2	33	0	5	3	5	1	9	14	11	7	6	30	37	4	39	31	40
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI (ORPHA72; Angelman syndrome)	66	32	34	14	18	1	4	0	0	24	9	13	2	0	49	17	15	12	1	51
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	177	83	94	51	23	0	4	0	0	50	3	7	0	0	54	13	13	9	0	54
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	658	337	321	4	57	21	18	14	0	76	25	17	23	0	77	28	17	28	0	78

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
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE (ORPHA908; Fragile X syndrome)	46	32	14	0	4	5	12	0	0	66	15	16	9	0	67	17	16	12	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)	71	30	41	11	7	10	13	5	0	51	15	14	10	0	51	24	14	21	3	62
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	11	6	5	0	0	1	3	0	0	10	12	7	12	0	27	14	7	13	4	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)	24	15	9	0	4	0	0	0	0	1	8	7	6	0	22	10	7	10	0	25
	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)	41	15	26	15	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)	2	1	1	0	50	3	1	3	2	4	7	1	7	6	7	13	1	13	12	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)	23	18	5	17	43	51	9	52	34	70	53	10	53	34	71	57	11	55	41	78

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
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	12	4	8	0	0	6	14	0	0	38	10	13	4	0	38	13	15	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-LARSONN SINDROME DI (ORPHA816; Sjogren-Larsson syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	6	4	2	50	17	38	13	39	16	56	38	14	39	16	60	41	15	41	21	64
	RN1730	WAGR SINDROME DI (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI (ORPHA754; Androgen insensitivity syndrome)	12	6	6	25	8	4	8	0	0	24	9	11	1	0	33	12	10	15	0	33
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	7	1	6	0	0	0	0	0	0	1	14	18	4	0	46	15	18	5	0	46
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	245	163	82	0	6	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	0	4	4	4	0	8	6	6	6	0	12
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (ORPHA1531; Craniosynostosis)	209	149	60	0	6	0	1	0	0	12	2	7	0	0	52	5	7	3	0	52

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
		CROUZON MALATTIA DI (ORPHA207; Crouzon disease)	10	6	4	0	0	5	13	0	0	43	9	14	3	0	43	14	15	6	3	45
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	9	1	8	0	0	1	3	0	0	10	19	18	11	1	52	20	17	11	5	52
		DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	1	1	0	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	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
		DISPLASIA MAXILLONASALE (ORPHA1248; Maxillonasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	3	1	25	0	0	0	0	0	0	11	12	10	0	26	16	10	18	0	27
		PIERRE-ROBIN SINDROME DI (ORPHA718; Isolated Pierre Robin syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		TREACHER-COLLINS SINDROME DI (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	11	10	11	1	20	11	10	11	1	20
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	77	35	42	0	8	4	11	0	0	48	10	15	2	0	58	16	16	7	0	61
		ACONDROGENESI (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
		ACONDROPLASIA (ORPHA15; Achondroplasia)	32	16	16	0	13	0	0	0	0	0	5	13	0	0	58	12	15	5	0	58
		CONDRODISPLASIA METAFISARIA	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
		CONDRODISPLASIA PUNCTATA (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	13	0	0	28
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	6	3	3	0	0	4	9	0	0	23	6	8	2	0	23	11	14	6	1	42
		DISPLASIA METATROPICA (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	10	6	4	6	2	10
		ESOSTOSI MULTIPLA (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	25	10	15	0	4	13	16	5	0	48	21	15	17	0	48	25	16	21	0	61

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
		IPOCONDROPLASIA (ORPHA429; Hypochondroplasia)	7	1	6	0	14	0	0	0	0	0	7	12	1	0	36	13	13	6	3	36
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	163	57	106	32	2	29	25	32	0	76	37	23	41	0	77	39	22	42	1	80
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI (ORPHA1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
		DISCONDROSTEOSI (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	12	2	10	8	0	10	11	5	0	36	20	12	19	1	39	24	13	20	4	46
		DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA (ORPHA1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
		DISPLASIA FIBROSA (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	6	1	5	0	0	31	21	28	8	62	38	21	38	10	62	40	22	39	10	67
		DISPLASIA GNATODIAFISARIA (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	3	2	1	0	0	26	27	10	3	64	46	25	47	15	77	48	26	48	17	80
		DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9
		DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	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)	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	18	13	14	4	35	19	13	14	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	57	16	41	75	4	51	19	54	0	76	52	18	57	1	77	53	17	57	4	77
		OSTEOGENESI IMPERFETTA (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	69	30	39	10	1	20	21	6	0	65	34	20	38	0	69	36	21	39	1	76
		OSTEOPETROSI	1	0	1	100	0	5	0	5	5	5	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43

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
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE	52	36	16	13	6	0	0	0	0	1	16	18	8	0	71	20	20	13	0	73
		ITTIOSI CHERATINOPATICA	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
		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
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	65	33	32	5	3	2	6	0	0	39	7	11	3	0	51	9	11	6	0	52
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	415	223	192	5	6	1	4	0	0	37	10	11	6	0	66	12	11	9	0	67
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	129	80	49	12	5	2	6	0	0	36	10	11	8	0	52	13	11	10	0	53
	TOTALE		5393	2539	2854	14	22	10	16	1	0	80	17	18	10	0	81	22	19	16	0	81
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																						
	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	16	9	7	13	6	19	20	7	0	59	22	19	13	1	59	29	20	19	6	69
	TOTALE		25	15	10	12	8	12	18	2	0	59	16	17	8	0	59	22	18	13	5	69

Tabella 3.13. (36/36)

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

4. DISTRIBUZIONE DELLE MALATTIE RARE SORVEGLIATE IN LOMBARDIA

4.1 INTRODUZIONE

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

Il ReLMaR può rappresentare, inoltre, uno strumento per avviare studi epidemiologici e di valutazione dei costi sanitari individuando, ad esempio, aree a maggior impatto assistenziale, fornendo spunti per programmi di sanità pubblica e di ricerca scientifica.

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

4.2 FLUSSO AMMINISTRATIVO DELLE ESENZIONI

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

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

Il flusso Amministrativo delle Esenzioni raccoglie le esenzioni di tutti i pazienti assistiti in Lombardia, quindi sono presenti in questa fonte anche soggetti residenti in altre regioni che non saranno oggetto di analisi. Le informazioni anagrafiche degli assistiti presenti nel flusso Amministrativo delle Esenzioni provengono dalla Nuova Anagrafe Regionale (NAR), allineata con il Ministero dell'Economia e delle Finanze (MEF).

4.3 RECORD LINKAGE

Al fine di potenziare il ReLMaR quale strumento per l'individuazione dei casi di malattie rare, 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 dati¹³. Tale strumento permette di ampliare la capacità informativa dei dati, considerando tuttavia che la qualità dell'esito del RL è direttamente correlata ai dati immessi nelle diverse fonti. È per tanto 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.¹³

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:

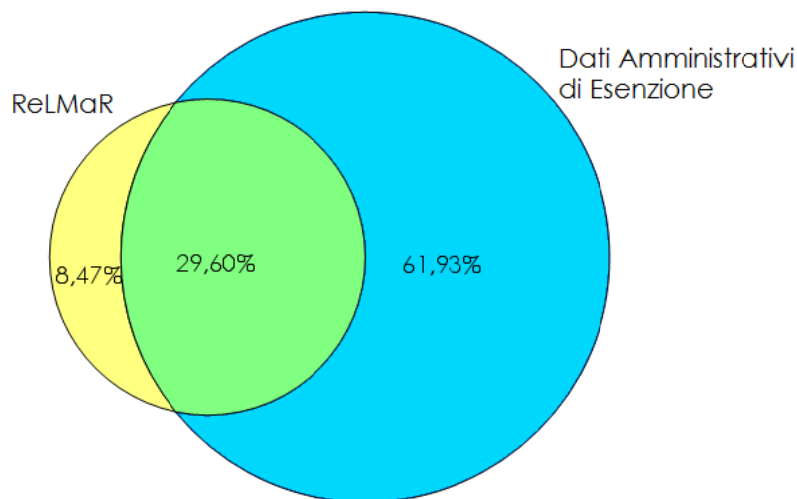
1. Casi presenti solo nel ReLMaR (R)
2. Casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione (A)
3. Casi presenti sia nel ReLMaR, sia nei dati Amministrativi di Esenzione (R e A)

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 Amministrativi 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.

Si segnala che, ai fini dell'analisi della distribuzione dei casi di pubertà precoce idiopatica (RC0040) si è ritenuto opportuno escludere i casi per i quali sono trascorsi più di 5 anni dalla data di prima esenzione (dati Amministrativi di Esenzione)/prima diagnosi (dati ReLMaR).

Al 31 dicembre 2015, il totale dei casi di malattia rara considerati per il RL sono 64.450, così suddivisi:

- 5.460 (8,47%): casi presenti solo nel ReLMaR
- 39.913 (61,93%): casi presenti solo nei dati Amministrativi di Esenzione
- 19.077 (29,60%): casi presenti sia nei dati Amministrativi di Esenzione che nel ReLMaR

Al termine del RL i 64.450 casi di malattia rara sono riconducibili a 63.860 pazienti residenti in Lombardia. 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; 584 pazienti con 2 casi di malattia rara. Dei 63.860 pazienti, 5.351 (8,38%) risultano deceduti al 31 dicembre 2015.

In totale, i casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 31 dicembre 2015 sono 59.070 mentre, conteggiati singolarmente, i pazienti totali sono 58.509 (3 pazienti sono presenti con diagnosi di 3 malattie rare, 555 pazienti hanno diagnosi di 2 malattie rare). Al 31 dicembre 2015 il rapporto maschi/femmine è di 1:1,20.

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

Tabella 4.1. Pazienti con malattia rara prevalenti al 31 dicembre 2015 suddivisi per fonte di dati e genere.

Fonte di Dati	Totale	M	F
ReLMaR	4.821	2.576	2.245
Amministrativi	35.860	15.812	20.048
Amministrativi e ReLMaR	17.828	8.156	9.672
Totale	58.509	26.544	31.965

I 58.509 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 ¹¹	Prevalenza (/100.000)
Bergamo	5.823	1.108.298	525,40
Brescia	8.135	1.264.105	643,54
Como	2.969	599.654	495,12
Cremona	1.621	360.444	449,72
Lecco	2.010	339.254	592,48
Lodi	1.190	229.413	518,72
Mantova	1.555	412.868	376,63
Milano	21.025	3.208.509	655,29
Monza e Brianza	5.563	866.076	642,32
Pavia	3.530	547.926	644,25
Sondrio	753	181.712	414,39
Varese	4.335	890.090	487,03
Totale	58.509	10.008.349	584,60

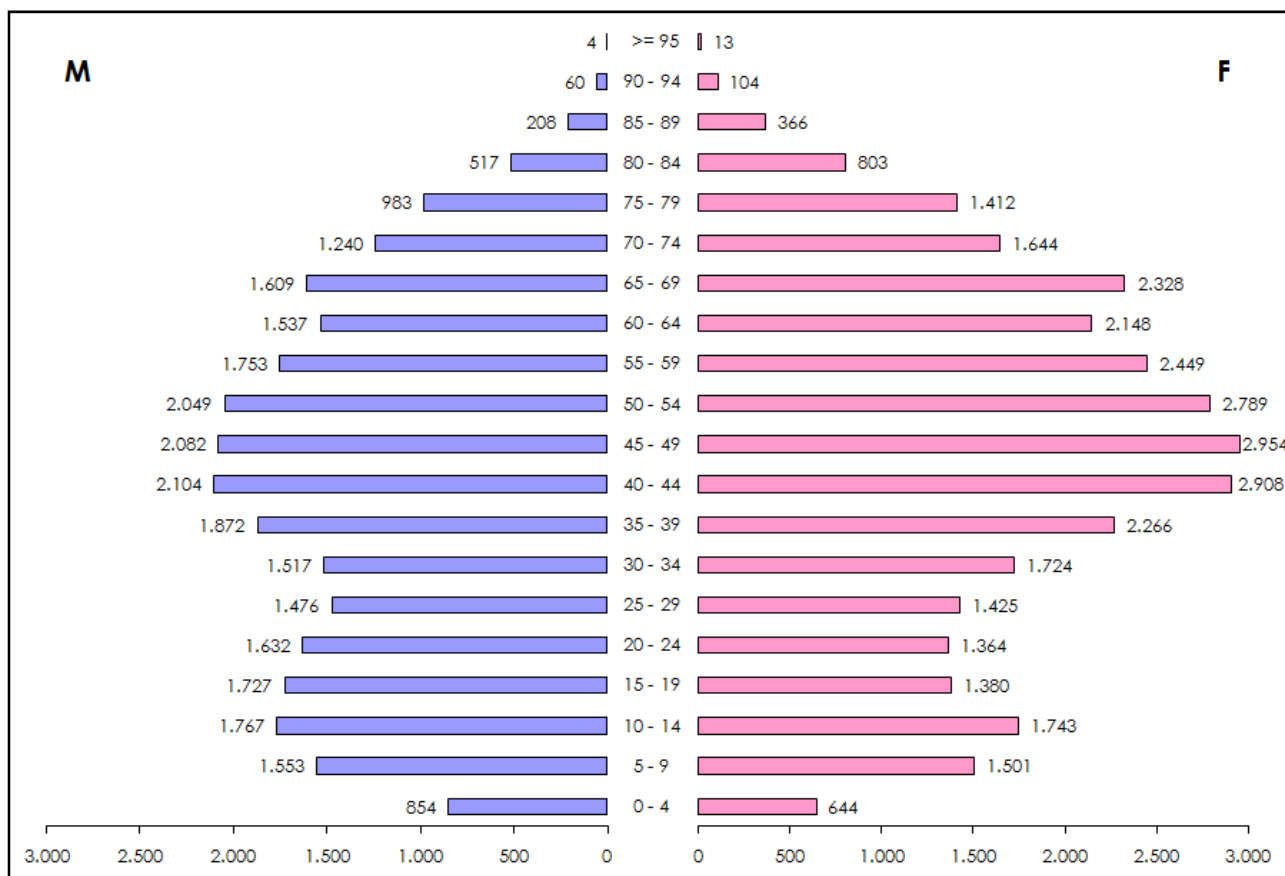
La tabella 4.3 riporta la prevalenza per genere e fascia di età calcolata al 31 dicembre 2015, mentre in figura 4.2 è riportata la piramide dell'età dei malati rari lombardi, distribuiti per età e per genere al 31 dicembre 2015.

Tabella 4.3. Prevalenza dei malati rari lombardi per età e per genere al 31 dicembre 2015.

Fascia di Età	Maschi	Femmine	Rapporto M/F	M (%)	F (%)	Popolazione ¹¹	Prevalenza (/100.000)
0 - 4	854	644	1,33	1,46	1,10	444.397	337,09
5 - 9	1.553	1.501	1,03	2,65	2,57	492.429	620,19
10 - 14	1.767	1.743	1,01	3,02	2,98	471.259	744,81
15 - 19	1.727	1.380	1,25	2,95	2,36	458.320	677,91
20 - 24	1.632	1.364	1,20	2,79	2,33	458.466	653,48
25 - 29	1.476	1.425	1,04	2,52	2,44	505.022	574,43
30 - 34	1.517	1.724	0,88	2,59	2,95	582.801	556,11
35 - 39	1.872	2.266	0,83	3,20	3,87	689.877	599,82
40 - 44	2.104	2.908	0,72	3,60	4,97	825.561	607,10
45 - 49	2.082	2.954	0,70	3,56	5,05	846.450	594,96
50 - 54	2.049	2.789	0,73	3,50	4,77	794.250	609,13
55 - 59	1.753	2.449	0,72	3,00	4,19	661.115	635,59
60 - 64	1.537	2.148	0,72	2,63	3,67	585.384	629,50
65 - 69	1.609	2.328	0,69	2,75	3,98	603.342	652,53
70 - 74	1.240	1.644	0,75	2,12	2,81	475.093	607,04
75 - 79	983	1.412	0,70	1,68	2,41	469.389	510,24
80 - 84	517	803	0,64	0,88	1,37	333.821	395,42
85 - 89	208	366	0,57	0,36	0,63	205.031	279,96
90 - 94	60	104	0,58	0,10	0,18	86.931	188,66
≥ 95	4	13	0,31	0,01	0,02	19.411	87,58
Totale	26.544	31.965	0,83	45,37	54,63	10.008.349	584,60

Nota: i pazienti in età pediatrica (compresa tra 0 e 17 anni) con malattia rara e residenti in Lombardia sono 9.935 (16,98% del totale) di cui 5.217 maschi e 4.718 femmine.

Figura 4.2. Distribuzione dei malati rari lombardi, suddivisi per età e per genere al 31 dicembre 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)⁴, sono state calcolate le condizioni rare per cui è stato segnalato almeno un caso in Lombardia (tabella 4.4 e figura 4.3) e il numero totale di casi di malattia rara segnalati (tabella 4.5). I calcoli sono stati eseguiti sia tenendo conto tutti i casi di malattia rara, sia tenendo conto solo dei casi di malattia rara relativi a pazienti viventi al 31 dicembre 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	6 (100)	6 (100)
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)	155 (83,3)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	760 – 779	7	4 (57,1)	4 (57,1)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	780 – 799	1	1 (100)	1 (100)
Totale			330	296 (89,7)	294 (89,1)

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 296 codici).

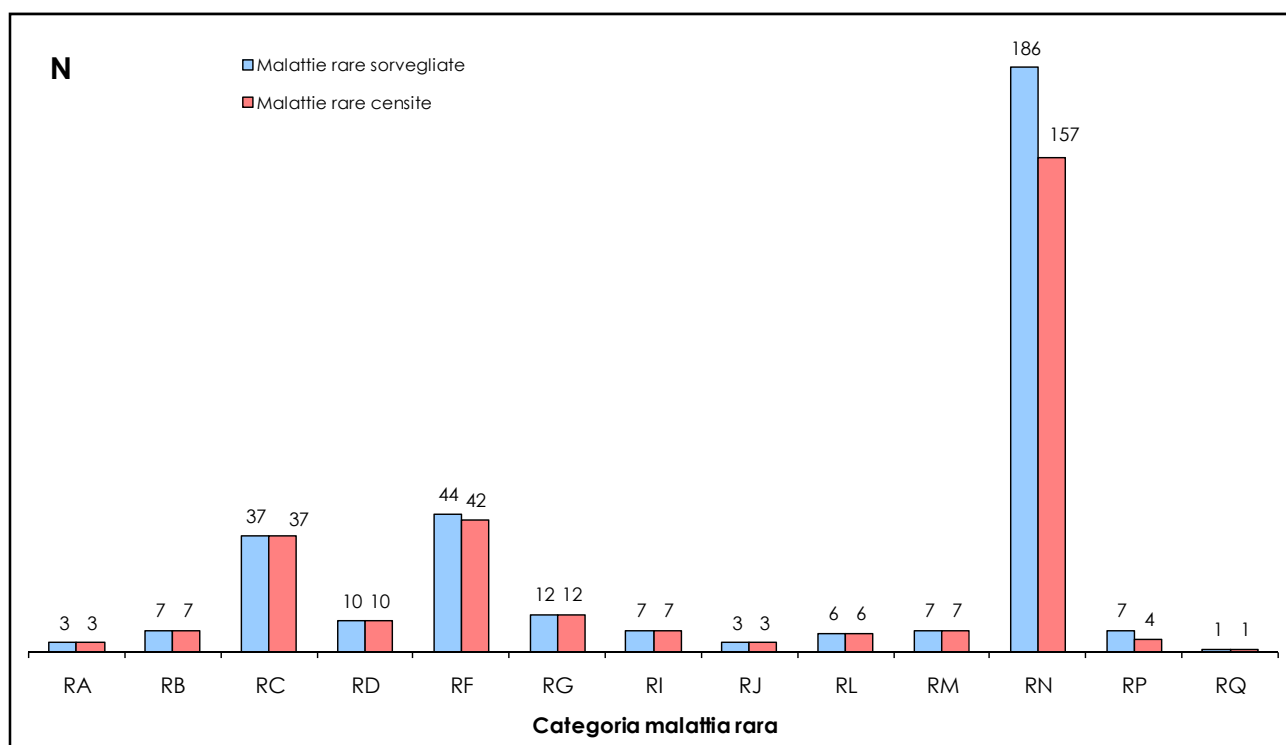


Tabella 4.5. Casi di malattia rara (MR) censiti per categoria di appartenenza.

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	96 (0,2)	0,85	93 (0,2)	0,90
RB	Tumori	2.303 (3,6)	1,12	2.233 (3,8)	1,11
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	11.635 (18,1)	0,89	10.793 (18,3)	0,89
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	8.444 (13,1)	1,02	8.135 (13,8)	1,03
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	15.384 (23,9)	0,80	12.858 (21,8)	0,81
RG	Malattie del sistema circolatorio	4.164 (6,5)	1,42	3.741 (6,3)	1,42
RI	Malattie dell'apparato digerente	1.135 (1,8)	0,95	1.085 (1,8)	0,96
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario	536 (0,8)	2,75	509 (0,9)	3,14
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	3.196 (5,0)	1,20	2.637 (4,5)	1,29
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	7.620 (11,8)	6,78	7.272 (12,3)	7,37
RN	Malformazioni congenite	9.878 (15,3)	1,09	9.658 (16,3)	1,10
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	52 (0,1)	0,93	50 (0,1)	1,00
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	7 (0,0)	1,33	6 (0,0)	1,00
	Totale	64.450	1,17	59.070	1,20

La tabella 4.6 mostra la sintesi dei dati dei casi di malattia rara derivanti dai processi di RL, con i contributi specifici di ciascuna fonte considerata e il calcolo della prevalenza (/100.000 abitanti) al 31 dicembre 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, il numero di decessi, 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 (Dati Amministrativi di Esenzione: A; ReLMaR: R). La somma dei contributi esclusivi di ciascuna fonte è pari alla totalità dei casi:

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

In tabella 4.7 sono riportati, per ciascun codice di esenzione, il numero totale di pazienti vivi e deceduti, l'età media, l'età minima, l'età massima e la deviazione standard sia per l'età al 31 dicembre 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 codice ORPHA, come da classificazione proposta dalla organizzazione di riferimento europea ORPHANET (www.orpha.net)¹¹.

Tabella 4.6. Sintesi dei principali dati dei casi di malattia rara al 30.06.2015. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/47)

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 = 10.008.349 (4.886.543 maschi, 5.121.806 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2016. http://demo.istat.it/
NA = NON APPLICABILE	2 = Orphanet report series - rare diseases collection, Prevalence of rare diseases: bibliographic data. June 2015, n° 1. (www.orpha.net)
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)	PAZIENTI				CONTRIBUTO (%)			TOTALE DECESSI	TOTALE VIVENTI	TOTALE MASCHI	TOTALE FEMMINE	PREV. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																	
	RA0010	HANSEN MALATTIA DI (ORPHA548; Leprosy)	8	8	0	0	100,0	0,0	0,0	0	8	2	6	0,04	0,12	0,08	
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI (ORPHA3452; Whipple disease)	36	16	3	17	44,4	8,3	47,2	2	34	24	10	0,49	0,20	0,34	
	RA0030	LYME MALATTIA DI (ORPHA91546; Lyme disease)	52	28	21	3	53,8	40,4	5,8	1	51	23	28	0,47	0,55	0,51	
	TOTALE		96	52	24	20	54,2	25,0	20,8	3	93	49	44	1,00	0,86	0,93	
RB - TUMORI																	
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; Nephroblastoma)	79	68	4	7	86,1	5,1	8,9	4	75	29	46	0,59	0,90	0,75	
	RB0020	RETINOBLASTOMA (ORPHA790; Retinoblastoma)	38	24	2	12	63,2	5,3	31,6	2	36	12	24	0,25	0,47	0,36	
	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)	440	395	7	38	89,8	1,6	8,6	16	424	243	181	4,97	3,53	4,24	6,00
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	52	21	4	27	40,4	7,7	51,9	5	47	1	46	0,02	0,90	0,47	0,15

Tabella 4.6 (2/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1.684	943	183	558	56,0	10,9	33,1	43	1.641	769	872	15,74	17,03	16,40	
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	732	0	181	551	0,0	24,7	75,3	12	720	339	381	6,94	7,44	7,19	21,30
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II (ORPHA637; Neurofibromatosis type 2)	9	0	2	7	0,0	22,2	77,8	0	9	5	4	0,10	0,08	0,09	1,70
	TOTALE		2.303	1.461	200	642	63,4	8,7	27,9	70	2.233	1.059	1.174	21,67	22,92	22,31	
RC - MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari																	
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	107	84	1	22	79	1	21	2	105	51	54	1,04	1,05	1,05	
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	270	186	6	78	68,9	2,2	28,9	1	269	206	63	4,22	1,23	2,69	3,75
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	28	21	1	6	75,0	3,6	21,4	1	27	2	25	0,04	0,49	0,27	
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ORPHA95708; Precocious puberty)	649	511	16	122	78,7	2,5	18,8	NA	647	61	586	1,25	11,44	6,46	
	RC0050	LEPRECAUNISMO (ORPHA508; Leprechaunism)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	1	2	2	0	0,04	0,00	0,02	
	RC0060	WERNER SINDROME DI (ORPHA902; Werner syndrome)	10	9	0	1	90,0	0,0	10,0	1	9	4	5	0,08	0,10	0,09	0,50
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	4	4	0	0	100,0	0,0	0,0	0	4	3	1	0,06	0,02	0,04	
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	11	10	0	1	90,9	0,0	9,1	0	11	5	6	0,10	0,12	0,11	
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	8	7	0	1	87,5	0,0	12,5	0	8	2	6	0,04	0,12	0,08	
	RC0100	FARBER MALATTIA DI (ORPHA333; Farber lipogranulomatosis)	8	8	0	0	100,0	0,0	0,0	2	6	5	1	0,10	0,02	0,06	
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	727	399	50	278	54,9	6,9	38,2	181	546	128	418	2,62	8,16	5,46	

Tabella 4.6 (3/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	6	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 atroferrinemia)	2	1	1	0	50,0	50,0	0,0	1	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RC0150	WILSON MALATTIA DI (ORPHA905; Wilson disease)	128	50	26	52	39,1	20,3	40,6	6	122	70	52	1,43	1,02	1,22	3,30
	RC0160	IPOFOSFATASIA (ORPHA436; Hypophosphatasia)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	1	2	0,02	0,04	0,03	
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	67	40	3	24	59,7	4,5	35,8	2	65	30	35	0,61	0,68	0,65	
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	10	5	2	3	50,0	20,0	30,0	0	10	5	5	0,10	0,10	0,10	
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	147	143	1	3	97,3	0,7	2,0	4	143	66	77	1,35	1,50	1,43	1,00
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	211	56	40	115	26,5	19,0	54,5	26	185	93	92	1,90	1,80	1,85	25,00
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; Behcet disease)	822	576	20	226	70,1	2,4	27,5	24	798	385	413	7,88	8,06	7,97	
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	427	257	13	157	60,2	3,0	36,8	10	417	197	220	4,03	4,30	4,17	
		BARTTER SINDROME DI (ORPHA112; Bartter syndrome)	22	0	4	18	0,0	18,2	81,8	0	22	12	10	0,25	0,20	0,22	
		CONN SINDROME DI (ORPHA85142; Aldosterone-producing adenoma)	31	0	3	28	0,0	9,7	90,3	0	31	22	9	0,45	0,18	0,31	
		GITELMAN SIDROME DI (ORPHA358; Gitelman syndrome)	85	0	5	80	0,0	5,9	94,1	1	84	37	47	0,76	0,92	0,84	2,50
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	32	0	1	31	0,0	3,1	96,9	2	30	13	17	0,27	0,33	0,30	
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	578	392	37	149	67,8	6,4	25,8	2	576	195	381	3,99	7,44	5,76	

Tabella 4.6 (4/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		11-BETA-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90795; Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	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	0,00	0,02	0,01	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	0,00	0,00	0,00	
		21-IDROSSILASI DEFICIT DI (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	179	0	35	144	0,0	19,6	80,4	0	179	65	114	1,33	2,23	1,79	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	0,04	0,08	0,06	
		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	308	195	12	101	63,3	3,9	32,8	3	305	62	243	1,27	4,74	3,05	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	5	0	0	5	0,0	0,0	100,0	0	5	2	3	0,04	0,06	0,05	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	20	0	3	17	0,0	15,0	85,0	0	20	2	18	0,04	0,35	0,20	
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	88	0	9	79	0,0	10,2	89,8	0	88	12	76	0,25	1,48	0,88	
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	1.216	302	309	605	24,8	25,4	49,8	24	1.192	645	547	13,20	10,68	11,91	
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	36	0	3	33	0	8	92	2	34	16	18	0,33	0,35	0,34	
		ACIDURIA GLUTARICA	3	0	0	3	0	0	100	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	

Tabella 4.6 (5/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA (ORPHA19; 2-hydroxyglutaric aciduria)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		ALBINISMO	69	0	25	44	0,0	36,2	63,8	0	69	36	33	0,74	0,64	0,69	
		ALCAPTONURIA (ORPHA56; Alkaptonuria)	12	0	3	9	0,0	25,0	75,0	0	12	9	3	0,18	0,06	0,12	
		BETA-CHEOTIOLASI 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	0,04	0,00	0,02	1,60
		CISTINOSI (ORPHA213; Cystinosis)	4	0	3	1	0,0	75,0	25,0	0	4	1	3	0,02	0,06	0,04	
		CISTINURIA (ORPHA214; Cystinuria)	77	0	5	72	0,0	6,5	93,5	0	77	45	32	0,92	0,62	0,77	14,00
		FANCONI SINDROME RENALE (ORPHA3337; Primary Fanconi syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		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)	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
		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	
		IPERFENILALANINEMIA (ORPHA238583; Hyperphenylalaninemia)	611	0	254	357	0,0	41,6	58,4	0	611	319	292	6,53	5,70	6,10	0,20
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	6	0	1	5	0,0	16,7	83,3	1	5	2	3	0,04	0,06	0,05	0,17
		IPERISTIDINEMIA (ORPHA2157; Histidinemia)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	

Tabella 4.6 (6/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	3	0	0,06	0,00	0,03	
		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	0,08	0,00	0,04	0,20
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	14	0	3	11	0,0	21,4	78,6	0	14	9	5	0,18	0,10	0,14	
		METILMALONICO ACIDEMIA (ORPHA293355; Methylmalonic acidemia without homocystinuria)	11	0	2	9	0,0	18,2	81,8	1	10	6	4	0,12	0,08	0,10	
		METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA (ORPHA26; Methylmalonic acidemia - homocystinuria)	16	0	1	15	0,0	6,3	93,8	0	16	6	10	0,12	0,20	0,16	
		OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI (ORPHA79242; Holocarboxylase synthetase deficiency)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	2	0	0,04	0,00	0,02	
		OMOCISTINURIA (ORPHA394; Classic homocystinuria)	15	0	1	14	0,0	6,7	93,3	0	15	7	8	0,14	0,16	0,15	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	0,00	0,04	0,02	
		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	
		PROPIONICO ACIDEMIA (ORPHA35; Propionic Acidemia)	5	0	0	5	0,0	0,0	100,0	0	5	2	3	0,04	0,06	0,05	0,20
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	2	0	0	2	0	0	100	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
		SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA) (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	13	0	5	8	0	38	62	0	13	8	5	0,16	0,10	0,13	
	RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	57	6	8	43	10,5	14,0	75,4	3	54	25	29	0,51	0,57	0,54	

Tabella 4.6 (7/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ARGINASI (ARG) DEFICIT DI (ORPHA90; Argininemia)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	3	1	0,06	0,02	0,04	
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	11	0	1	10	0,0	9,1	90,9	0	11	4	7	0,08	0,14	0,11	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	0,12	0,08	0,10	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	0,02	0,00	0,01	0,31
		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	2	0	0	2	0	0	100	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		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)	23	0	5	18	0,0	21,7	78,3	2	21	8	13	0,16	0,25	0,21	
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	308	110	27	171	35,7	8,8	55,5	12	296	146	150	2,99	2,93	2,96	
		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	0,04	0,08	0,06	
		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	0,02	0,06	0,04	
		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	0,18	0,16	0,17	
		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	0,16	0,02	0,09	

Tabella 4.6 (8/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		GLICOGENOSI TIPO 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	40	0	4	36	0,0	10,0	90,0	0	40	24	16	0,49	0,31	0,40	
		GLICOGENOSI TIPO 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	41	0	6	35	0,0	14,6	85,4	3	38	17	21	0,35	0,41	0,38	
		GLICOGENOSI TIPO 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	9	0	0	9	0,0	0,0	100,0	0	9	3	6	0,06	0,12	0,09	
		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	0,02	0,00	0,01	
		GLICOGENOSI TIPO 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	15	0	3	12	0,0	20,0	80,0	1	14	6	8	0,12	0,16	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	0,00	0,02	0,01	
		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	0,02	0,04	0,03	
		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)	7	0	0	7	0,0	0,0	100,0	0	7	5	2	0,10	0,04	0,07	
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	23	0	0	23	0,0	0,0	100,0	0	23	5	18	0,10	0,35	0,23	5,00

Tabella 4.6 (9/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		IPERINSULINISMO CONGENITO (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	15	0	1	14	0,0	6,7	93,3	0	15	10	5	0,20	0,10	0,15	
		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	2	0	0	2	0	0	100	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		MANNOSIDOSI	4	0	1	3	0	25	75	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
		SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI (ORPHA35122; Congenital sucrase-isomaltase deficiency)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	20,00
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ECCETTO: IPERCOLESTEROLEMIA	202	100	12	90	49,5	5,9	44,6	8	194	121	73	2,48	1,43	1,94	
		ABETALIPOPROTEINEMIA (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	5	0	1	4	0,0	20,0	80,0	0	5	2	3	0,04	0,06	0,05	
		BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	26	0	5	21	0,0	19,2	80,8	1	25	14	11	0,29	0,21	0,25	
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	13	0	3	10	0	23	77	1	12	9	3	0,18	0,06	0,12	
		CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	2	0	1	1	0,0	50,0	50,0	0	2	2	0	0,04	0,00	0,02	
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA (ORPHA411; Hyperlipoproteinemia type 1)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	3	1	0,06	0,02	0,04	0,10
		DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	1	0	0	1	0	0	100	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	7	0	0	7	0,0	0,0	100,0	0	7	4	3	0,08	0,06	0,07	0,10
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE (ORPHA413; Hyperlipoproteinemia type 4)	23	0	1	22	0,0	4,3	95,7	0	23	18	5	0,37	0,10	0,23	
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA425; Apolipoprotein A-I deficiency)	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	4	0	0,08	0,00	0,04	

Tabella 4.6 (10/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE (ORPHA426; Familial hypobetalipoproteinemia)	11	0	0	11	0,0	0,0	100,0	0	11	6	5	0,12	0,10	0,11	
		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)	6	0	0	6	0,0	0,0	100,0	0	6	5	1	0,10	0,02	0,06	
		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	191	69	21	101	36,1	11,0	52,9	15	176	90	86	1,84	1,68	1,76	
		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	0,06	0,02	0,04	
		FABRY MALATTIA DI (ORPHA324; Fabry Disease)	71	0	10	61	0,0	14,1	85,9	2	69	30	39	0,61	0,76	0,69	
		GAUCHER MALATTIA DI (ORPHA355; Gaucher Disease)	36	0	10	26	0,0	27,8	72,2	3	33	20	13	0,41	0,25	0,33	1,00
		NIEMANN-PICK MALATTIA DI	11	0	0	11	0,0	0,0	100,0	0	11	7	4	0,14	0,08	0,11	
		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	8	0	5	61,5	0,0	38,5	3	10	7	3	0,14	0,06	0,10	
		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)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	1	2	2	0	0,04	0,00	0,02	
		MUCOLIPIDOSI TIPO 3 (ORPHA577; Mucopolipidosis type 3)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	

Tabella 4.6 (11/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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	0,00	0,02	0,01	
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	2.687	2.318	41	328	86,3	1,5	12,2	139	2.548	2.008	540	41,09	10,54	25,46	
		ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA	1	0	0	1	0	0	100	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
		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	16	84	7	206	176	30	3,60	0,59	2,06	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	14	0	0	14	0	0	100	1	13	12	1	0,25	0,02	0,13	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1 (ORPHA139498; Hemochromatosis type 1)	116	0	5	111	0,0	4,3	95,7	1	115	90	25	1,84	0,49	1,15	
		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	0,02	0,00	0,01	
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4 (ORPHA139491; Hemochromatosis type 4)	9	0	0	9	0,0	0,0	100,0	0	9	5	4	0,10	0,08	0,09	
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	0	4	0,00	0,08	0,04	
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia with congenital cataracts)	11	0	2	9	0,0	18,2	81,8	0	11	8	3	0,16	0,06	0,11	
	RCG110	PORFIRIE	260	138	34	88	53,1	13,1	33,8	22	238	143	95	2,93	1,85	2,38	
		COPROPORFIRIA EREDITARIA (ORPHA79273; Hereditary coproporphria)	5	0	0	5	0,0	0,0	100,0	0	5	1	4	0,02	0,08	0,05	
		PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	21	0	3	18	0,0	14,3	85,7	0	21	8	13	0,16	0,25	0,21	0,54

Tabella 4.6 (12/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		PORFIRIA CUTANEA TARDA (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	56	0	22	34	0,0	39,3	60,7	11	45	38	7	0,78	0,14	0,45	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	100	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		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	0,02	0,12	0,07	
		PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (ORPHA79278; Erythropoietic protoporphyria)	30	0	6	24	0,0	20,0	80,0	0	30	16	14	0,33	0,27	0,30	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	0,33	0,02	0,17	
		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	0,08	0,00	0,04	
		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	0,02	0,00	0,01	
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI (ORPHA69; Amyloidosis)	867	593	37	237	68,4	4,3	27,3	238	629	334	295	6,84	5,76	6,28	30,00
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	59	13	9	37	22,0	15,3	62,7	10	49	34	15	0,70	0,29	0,49	

Tabella 4.6 (13/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00		
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	9	0	3	6	0,0	33,3	66,7	2	7	4	3	0,08	0,06	0,07	8,00
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	16	0	1	15	0,0	6,3	93,8	2	14	14	0	0,29	0,00	0,14	6,70
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	8	0	1	7	0,0	12,5	87,5	1	7	3	4	0,06	0,08	0,07	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	10	0	3	7	0,0	30,0	70,0	1	9	6	3	0,12	0,06	0,09	
		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	ISTIOCITOSI CRONICHE	253	170	12	71	67,2	4,7	28,1	18	235	122	113	2,50	2,21	2,35	
		ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	76	0	11	65	0,0	14,5	85,5	5	71	31	40	0,63	0,78	0,71	1,50
		ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS (ORPHA157987; Non-Langerhans cell histiocytosis)	7	0	1	6	0,0	14,3	85,7	1	6	1	5	0,02	0,10	0,06	
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	970	723	36	211	74,5	3,7	21,8	81	889	434	455	8,88	8,88	8,88	
		AGAMMAGLOBULINEMIA (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	30	0	2	28	0,0	6,7	93,3	0	30	27	3	0,55	0,06	0,30	0,13
		CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		DIFETTO IDIOPATICO DI CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		DIGEORGE SINDROME DI (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	70	0	19	51	0,0	27,1	72,9	3	67	33	34	0,68	0,66	0,67	

Tabella 4.6 (14/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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	0,02	0,06	0,04	
		IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE (ORPHA1572; Common variable immunodeficiency)	126	0	13	113	0,0	10,3	89,7	6	120	55	65	1,13	1,27	1,20	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	0,02	0,04	0,03	
		IPER-IGE SINDROME (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	8	0	1	7	0,0	12,5	87,5	0	8	4	4	0,08	0,08	0,08	
		NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	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	
		NIJMEGEN 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
	TOTALE		11.635	7.525	776	3.334	64,7	6,7	28,7	840	10.793	5.703	5.090	116,71	99,38	107,84	
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																	
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	235	60	102	73	25,5	43,4	31,1	8	227	100	127	2,05	2,48	2,27	0,85
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	76	41	6	29	53,9	7,9	38,2	13	63	25	38	0,51	0,74	0,63	0,20

Tabella 4.6 (15/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	126	99	1	26	78,6	0,8	20,6	6	120	60	60	1,23	1,17	1,20	
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	46	42	3	1	91,3	6,5	2,2	2	44	17	27	0,35	0,53	0,44	0,10
P	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	347	333	2	12	96,0	0,6	3,5	15	332	181	151	3,70	2,95	3,32	
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI (ORPHA167; Chediak-Higashi syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE	2.872	1.789	333	750	62,3	11,6	26,1	87	2.785	1.408	1.377	28,81	26,89	27,83	
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI (ORPHA232; Sickle cell anemia)	222	0	58	164	0,0	26,1	73,9	3	219	100	119	2,05	2,32	2,19	15,00
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	25	0	8	17	0,0	32,0	68,0	1	24	10	14	0,20	0,27	0,24	1,00
		ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	3	0	1	2	0,0	33,3	66,7	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI (ORPHA124; Blackfan-Diamond anemia)	10	0	7	3	0,0	70,0	30,0	1	9	6	3	0,12	0,06	0,09	
		FANCONI ANEMIA DI (ORPHA84; Fanconi Anemia)	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	0,30
		GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI (ORPHA362; Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency)	148	0	33	115	0,0	22,3	77,7	0	148	111	37	2,27	0,72	1,48	
		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	0,14	0,10	0,12	
		SFEROCITOSI EREDITARIA (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	147	0	30	117	0,0	20,4	79,6	2	145	78	67	1,60	1,31	1,45	20,00
		TALASSEMIE	515	0	191	324	0	37	63	19	496	229	267	4,69	5,21	4,96	

Tabella 4.6 (16/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	4.508	1.767	1.240	1.501	39,2	27,5	33,3	173	4.335	2.119	2.216	43,36	43,27	43,31	
		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	
		ANTITROMBINA DEFICIT DI (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	69	0	9	60	0,0	13,0	87,0	0	69	22	47	0,45	0,92	0,69	
		DISFIBRINOGENEMIA (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	26	0	2	24	0,0	7,7	92,3	0	26	9	17	0,18	0,33	0,26	
		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	465	0	312	153	0	67	33	27	438	199	239	4,07	4,67	4,38	
		EMOFILIA A (ORPHA98878; Hemophilia A)	658	0	363	295	0,0	55,2	44,8	22	636	603	33	12,34	0,64	6,35	4,85
		EMOFILIA B (ORPHA98879; Hemophilia B)	125	0	57	68	0,0	45,6	54,4	4	121	112	9	2,29	0,18	1,21	1,70
		FATTORE II DEFICIT DI (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	3	0	2	1	0,0	66,7	33,3	0	3	0	3	0,00	0,06	0,03	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	0,18	0,27	0,23	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	0,00	0,02	0,01	0,50
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	87	0	7	80	0	8	92	2	85	38	47	0,78	0,92	0,85	
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	47	0	10	37	0	21	79	0	47	16	31	0,33	0,61	0,47	
		FATTORE VII DEFICIT DI (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	99	0	44	55	0,0	44,4	55,6	5	94	41	53	0,84	1,03	0,94	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	0,10	0,06	0,08	
		FATTORE XI DEFICIT DI (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	57	0	22	35	0,0	38,6	61,4	0	57	19	38	0,39	0,74	0,57	0,10

Tabella 4.6 (17/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		FATTORE XII DEFICIT DI (Congenital factor XII deficiency)	4	0	2	2	0,0	50,0	50,0	0	4	4	0	0,08	0,00	0,04	
		FATTORE XIII DEFICIT DI (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	4	0	2	2	0,0	50,0	50,0	0	4	3	1	0,06	0,02	0,04	0,05
		FATTORI VITAMINA K DIPENDENTI DEFICIT MULTIPLI 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	
		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	0,00	0,02	0,01	
		PROTEINA C DEFICIT DI (ORPHA745; Hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	229	0	109	120	0,0	47,6	52,4	4	225	100	125	2,05	2,44	2,25	
		PROTEINA S DEFICIT DI (ORPHA743; Hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	317	0	115	202	0,0	36,3	63,7	8	309	102	207	2,09	4,04	3,09	
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	16	0	2	14	0	13	88	0	16	5	11	0,10	0,21	0,16	
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI (ORPHA903; Von Willebrand disease)	497	0	166	331	0,0	33,4	66,6	12	485	202	283	4,13	5,53	4,85	12,50
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	79	62	2	15	78,5	2,5	19,0	0	79	26	53	0,53	1,03	0,79	
		BERNARD-SOULIER SINDROME DI (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE	13	0	1	12	0	8	92	0	13	2	11	0,04	0,21	0,13	
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	3	0	1	2	0,0	33,3	66,7	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	154	94	8	52	61,0	5,2	33,8	5	149	62	87	1,27	1,70	1,49	
	TOTALE		8.444	4.287	1.697	2.460	50,8	20,1	29,1	309	8.135	3.998	4.137	81,82	80,77	81,28	

Tabella 4.6 (18/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO																	
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI (ORPHA726; <i>Alpers syndrome</i>)	5	4	0	1	80,0	0,0	20,0	1	4	0	4	0,00	0,08	0,04	0,07
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI (ORPHA480; <i>Kearns-Sayre syndrome</i>)	98	43	13	42	43,9	13,3	42,9	11	87	37	50	0,76	0,98	0,87	2,00
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI (ORPHA506; <i>Leigh syndrome</i>)	79	32	8	39	40,5	10,1	49,4	11	68	41	27	0,84	0,53	0,68	
	RF0040	RETT SINDROME DI (ORPHA778; <i>Rett syndrome</i>)	106	23	15	68	21,7	14,2	64,2	4	102	1	101	0,02	1,97	1,02	4,00
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA (ORPHA101; <i>Dentatorubral pallidoluysian atrophy</i>)	3	2	1	0	66,7	33,3	0,0	1	2	2	0	0,04	0,00	0,02	0,48
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (ORPHA98261; <i>Progressive myoclonic epilepsy</i>)	74	33	5	36	44,6	6,8	48,6	7	67	30	37	0,61	0,72	0,67	
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO (ORPHA36899; <i>Myoclonus-dystonia syndrome</i>)	19	18	0	1	94,7	0,0	5,3	0	19	8	11	0,16	0,21	0,19	
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON (ORPHA399; <i>Huntington disease</i>)	579	259	63	257	44,7	10,9	44,4	137	442	197	245	4,03	4,78	4,42	2,70
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	650	523	46	81	80,5	7,1	12,5	18	632	184	448	3,77	8,75	6,31	
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (ORPHA803; <i>Amyotrophic lateral sclerosis</i>)	2.625	1.347	132	1.146	51,3	5,0	43,7	1.785	840	485	355	9,93	6,93	8,39	3,85
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (ORPHA35689; <i>Primary lateral sclerosis</i>)	86	46	10	30	53,5	11,6	34,9	21	65	33	32	0,68	0,62	0,65	1,50
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA (ORPHA43; <i>X-linked adrenoleukodystrophy</i>)	29	13	5	11	44,8	17,2	37,9	5	24	18	6	0,37	0,12	0,24	
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI (ORPHA2382; <i>Lennox-Gastaut syndrome</i>)	112	41	20	51	36,6	17,9	45,5	8	104	55	49	1,13	0,96	1,04	15,00
	RF0140	WEST SINDROME DI (ORPHA3451; <i>West syndrome</i>)	74	29	13	32	39,2	17,6	43,2	0	74	38	36	0,78	0,70	0,74	8,00
	RF0150	NARCOLESSIA (ORPHA2073; <i>Narcolepsy-cataplexy</i>)	177	127	5	45	71,8	2,8	25,4	4	173	91	82	1,86	1,60	1,73	25,00

Tabella 4.6 (19/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	8	7	0	1	87,5	0,0	12,5	0	8	2	6	0,04	0,12	0,08	
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	223	96	46	81	43,0	20,6	36,3	110	113	56	57	1,15	1,11	1,13	6,00
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	820	410	62	348	50,0	7,6	42,4	74	746	498	248	10,19	4,84	7,45	3,70
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	18	13	1	4	72,2	5,6	22,2	6	12	6	6	0,12	0,12	0,12	0,35
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS (ORPHA891; ORPHA190; Familial exudative vitreoretinopathy; Coats disease)	55	38	3	14	69,1	5,5	25,5	0	55	36	19	0,74	0,37	0,55	
	RF0210	EALES MALATTIA DI (ORPHA40923; Eales disease)	6	6	0	0	100,0	0,0	0,0	1	5	3	2	0,06	0,04	0,05	
	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)	32	16	3	13	50,0	9,4	40,6	0	32	15	17	0,31	0,33	0,32	
	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	0,02	0,00	0,01	
	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)	41	32	1	8	78,0	2,4	19,5	2	39	19	20	0,39	0,39	0,39	
	RF0280	CHERATOCONO (ORPHA156071; Keratoconus)	4.281	3.474	62	745	81,1	1,4	17,4	23	4.258	2.681	1.577	54,86	30,79	42,54	
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	

Tabella 4.6 (20/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	122	60	12	50	49,2	9,8	41,0	2	120	74	46	1,51	0,90	1,20	4,30
	RFG010	LEUCODISTROFIE	104	57	9	38	54,8	8,7	36,5	18	86	48	38	0,98	0,74	0,86	
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI (ORPHA51; Aicardi-Goutieres syndrome)	6	0	4	2	0,0	66,7	33,3	0	6	4	2	0,08	0,04	0,06	
		ALEXANDER MALATTIA DI (ORPHA58; Alexander disease)	9	0	0	9	0,0	0,0	100,0	1	8	5	3	0,10	0,06	0,08	
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION) (ORPHA135; CACH syndrome)	8	0	2	6	0,0	25,0	75,0	1	7	3	4	0,06	0,08	0,07	
		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	0,02	0,00	0,01	
		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	0,02	0,06	0,04	
		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	0,04	0,06	0,05	0,10

Tabella 4.6 (21/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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	0,06	0,04	0,05	0,25
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	7	6	0	1	85,7	0,0	14,3	1	6	2	4	0,04	0,08	0,06	
	RFG030	GANGLIOSIDOSI	11	8	0	3	72,7	0,0	27,3	6	5	3	2	0,06	0,04	0,05	
		GANGLIOSIDOSI-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	0	2	0,00	0,04	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	839	356	110	373	42,4	13,1	44,5	67	772	391	381	8,00	7,44	7,71	
		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)	93	0	26	67	0,0	28,0	72,0	6	87	41	46	0,84	0,90	0,87	2,00
		ATASSIA EPISODICA (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	16	0	3	13	0,0	18,8	81,3	0	16	7	9	0,14	0,18	0,16	
		ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	6	0	3	3	0,0	50,0	50,0	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	135	0	35	100	0,0	25,9	74,1	15	120	53	67	1,08	1,31	1,20	2,70
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	34	0	8	26	0,0	23,5	76,5	3	31	15	16	0,31	0,31	0,31	
		ATASSIA-TELEANGECTASIA (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	8	0	1	7	0,0	12,5	87,5	0	8	5	3	0,10	0,06	0,08	
		ATROFIA MULTISISTEMICA (ORPHA102; Multiple system atrophy)	25	0	4	21	0,0	16,0	84,0	5	20	4	16	0,08	0,31	0,20	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	

Tabella 4.6 (22/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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	0,04	0,06	0,05	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	0,04	0,00	0,02	
		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	
		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)	148	0	29	119	0,0	19,6	80,4	0	148	78	70	1,60	1,37	1,48	5,00
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	1	3	0,02	0,06	0,04	
		SINDROME HARP (ORPHA157855; HARP syndrome)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	1	0	0	1	0	0	100	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	246	183	8	55	74,4	3,3	22,4	57	189	116	73	2,37	1,43	1,89	
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	2	0	1	1	0	50	50	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)	2	0	0	2	0	0	100	1	1	1	0	0,02	0,00	0,01	

Tabella 4.6 (23/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (ORPHA2590; Hereditary myoclonus - progressive distal muscular atrophy)	1	0	0	1	0	0	100	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED (ORPHA1145; X-linked distal arthrogryposis multiplex congenita)	1	0	0	1	0	0	100	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE (ORPHA431255; Scapuloperoneal amyotrophy)	1	0	0	1	0	0	100	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		BROWN-VIALETTA-VAN LAERE SINDROME DI (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1 (ORPHA2254; Pontocerebellar hypoplasia type 1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		KENNEDY MALATTIA DI (ORPHA481; Kennedy disease)	19	0	6	13	0,0	31,6	68,4	1	18	15	3	0,31	0,06	0,18	
		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	0,04	0,02	0,03	
		SMA TIPO 2 (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	11	0	0	11	0,0	0,0	100,0	0	11	7	4	0,14	0,08	0,11	
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	14	0	0	14	0,0	0,0	100,0	0	14	6	8	0,12	0,16	0,14	
		SMA TIPO 4 (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	5	0	1	4	0,0	20,0	80,0	0	5	4	1	0,08	0,02	0,05	
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	907	655	36	216	72,2	4,0	23,8	25	882	417	465	8,53	9,08	8,81	
		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)	201	0	33	168	0,0	16,4	83,6	2	199	100	99	2,05	1,93	1,99	25,00

Tabella 4.6 (24/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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	
		NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA (ORPHA53739; Distal hereditary motor neuropathy)	5	0	1	4	0,0	20,0	80,0	0	5	4	1	0,08	0,02	0,05	
		NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	1	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	3	0	1	2	0	33	67	1	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		NEUROPATIA TOMACULARE (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	42	0	1	41	0,0	2,4	97,6	0	42	24	18	0,49	0,35	0,42	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 (ORPHA31115; Roussy-Lévy 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	175	131	9	35	74,9	5,1	20,0	9	166	86	80	1,76	1,56	1,66	
		MIOPATIA CENTRAL CORE (ORPHA597; Central core disease)	15	0	4	11	0,0	26,7	73,3	1	14	5	9	0,10	0,18	0,14	
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	5	0	0	5	0,0	0,0	100,0	0	5	5	0	0,10	0,00	0,05	
		MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	11	0	3	8	0,0	27,3	72,7	0	11	4	7	0,08	0,14	0,11	
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	0	4	2	2	0,04	0,04	0,04	
		MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE) (ORPHA98909; Desminopathy)	6	0	1	5	0,0	16,7	83,3	0	6	4	2	0,08	0,04	0,06	
		MIOPATIA MIOTUBULARE (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
		MIOPATIA NEMALINICA (ORPHA607; Nemaline myopathy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	

Tabella 4.6 (25/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		SINDROME MIASTENICA CONGENITA (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	0,30
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	805	550	29	226	68,3	3,6	28,1	38	767	537	230	10,99	4,49	7,66	
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	15	0	3	12	0,0	20,0	80,0	2	13	8	5	0,16	0,10	0,13	
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	35	0	6	29	0,0	17,1	82,9	2	33	13	20	0,27	0,39	0,33	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	73	0	5	68	0,0	6,8	93,2	1	72	62	10	1,27	0,20	0,72	2,00
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	63	0	7	56	0,0	11,1	88,9	1	62	56	6	1,15	0,12	0,62	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	0,04	0,02	0,03	
		DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	64	0	8	56	0,0	12,5	87,5	2	62	32	30	0,65	0,59	0,62	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	1	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	649	406	26	217	62,6	4,0	33,4	43	606	294	312	6,02	6,09	6,05	
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	182	0	19	163	0,0	10,4	89,6	11	171	83	88	1,70	1,72	1,71	12,50
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	25	0	5	20	0,0	20,0	80,0	1	24	9	15	0,18	0,29	0,24	1,00
		MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	13	0	0	13	0,0	0,0	100,0	1	12	7	5	0,14	0,10	0,12	1,00

Tabella 4.6 (26/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		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	0,16	0,06	0,11	1,00
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	12	0	1	11	0,0	8,3	91,7	0	12	5	7	0,10	0,14	0,12	
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	56	38	3	15	67,9	5,4	26,8	2	54	37	17	0,76	0,33	0,54	
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	973	518	265	190	53,2	27,2	19,5	22	951	470	481	9,62	9,39	9,50	
		AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	9	0	3	6	0,0	33,3	66,7	0	9	7	2	0,14	0,04	0,09	
		DISTROFIA DEI CONI (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	11	0	4	7	0,0	36,4	63,6	1	10	3	7	0,06	0,14	0,10	
		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	1	6	2	4	0,04	0,08	0,06	
		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)	339	0	210	129	0,0	61,9	38,1	11	328	180	148	3,68	2,89	3,28	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	4	0	0	4	0,0	0,0	100,0	0	4	4	0	0,08	0,00	0,04	
		STARGARDT MALATTIA DI (ORPHA827; Stargardt disease)	40	0	18	22	0,0	45,0	55,0	0	40	23	17	0,47	0,33	0,40	10,00
		USHER SINDROME DI (ORPHA886; Usher syndrome)	37	0	22	15	0,0	59,5	40,5	0	37	20	17	0,41	0,33	0,37	4,80
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	10	5	3	2	50,0	30,0	20,0	0	10	1	9	0,02	0,18	0,10	
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	44	40	0	4	90,9	0,0	9,1	2	42	20	22	0,41	0,43	0,42	
		DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	2	0	0,04	0,00	0,02	
		DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	

Tabella 4.6 (27/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	229	158	4	67	69,0	1,7	29,3	5	224	76	148	1,56	2,89	2,24	
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	48	0	2	46	0,0	4,2	95,8	0	48	16	32	0,33	0,62	0,48	
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	0	2	0	0	100	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	6	0	1	5	0,0	16,7	83,3	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE (ORPHA98625; Superficial corneal dystrophy)	15	0	1	14	0,0	6,7	93,3	0	15	9	6	0,18	0,12	0,15	
	TOTALE		15.384	9.808	1.029	4.547	63,8	6,7	29,6	2.526	12.858	7.111	5.747	145,52	112,21	128,47	
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																	
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	272	91	46	135	33,5	16,9	49,6	0	272	140	132	2,87	2,58	2,72	
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	471	324	21	126	68,8	4,5	26,8	101	370	172	198	3,52	3,87	3,70	
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	121	89	7	25	73,6	5,8	20,7	11	110	58	52	1,19	1,02	1,10	3,00
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	365	34	178	153	9,3	48,8	41,9	2	363	231	132	4,73	2,58	3,63	
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	526	346	16	164	65,8	3,0	31,2	41	485	209	276	4,28	5,39	4,85	1,50
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	22	17	1	4	77,3	4,5	18,2	6	16	9	7	0,18	0,14	0,16	
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	505	309	25	171	61,2	5,0	33,9	65	440	218	222	4,46	4,33	4,40	9,00
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	1.015	605	47	363	59,6	4,6	35,8	131	884	229	655	4,69	12,79	8,83	
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	175	103	10	62	58,9	5,7	35,4	11	164	18	146	0,37	2,85	1,64	0,60
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	429	113	91	225	26,3	21,2	52,4	40	389	187	202	3,83	3,94	3,89	16,00

Tabella 4.6 (28/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	49	35	4	10	71,4	8,2	20,4	6	43	17	26	0,35	0,51	0,43	1,50
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	214	121	11	82	56,5	5,1	38,3	9	205	57	148	1,17	2,89	2,05	25,50
	TOTALE		4.164	2.187	457	1.520	52,5	11,0	36,5	423	3.741	1.545	2.196	31,62	42,88	37,38	
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																	
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	458	320	31	107	69,9	6,8	23,4	10	448	223	225	4,56	4,39	4,48	8,00
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE (ORPHA2494; Menetrier disease)	14	14	0	0	100,0	0,0	0,0	1	13	9	4	0,18	0,08	0,13	
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	136	86	9	41	63,2	6,6	30,1	2	134	80	54	1,64	1,05	1,34	
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	99	68	2	29	68,7	2,0	29,3	13	86	30	56	0,61	1,09	0,86	
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	400	279	30	91	69,8	7,5	22,8	23	377	197	180	4,03	3,51	3,77	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	0,04	0,06	0,05	
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	23	19	0	4	82,6	0,0	17,4	1	22	13	9	0,27	0,18	0,22	
	TOTALE		1.135	791	72	272	69,7	6,3	24,0	50	1.085	554	531	11,34	10,37	10,84	
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																	
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	14	4	0	10	28,6	0,0	71,4	0	14	12	2	0,25	0,04	0,14	0,15
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	136	91	4	41	66,9	2,9	30,1	21	115	86	29	1,76	0,57	1,15	
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	386	200	24	162	51,8	6,2	42,0	6	380	25	355	0,51	6,93	3,80	

Tabella 4.6 (29/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	TOTALE		536	295	28	213	55,0	5,2	39,7	27	509	123	386	2,52	7,54	5,09	
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																	
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME (ORPHA 1656; Dermatitis herpetiformis)	491	416	22	53	84,7	4,5	10,8	16	475	274	201	5,61	3,92	4,75	27,00
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	797	499	25	273	62,6	3,1	34,3	84	713	301	412	6,16	8,04	7,12	18,00
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	1.345	794	88	463	59,0	6,5	34,4	428	917	419	498	8,57	9,72	9,16	
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	135	83	13	39	61,5	9,6	28,9	18	117	34	83	0,70	1,62	1,17	
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosus)	427	364	9	54	85,2	2,1	12,6	13	414	125	289	2,56	5,64	4,14	
	TOTALE		3.196	2.157	157	882	67,5	4,9	27,6	559	2.637	1.154	1.483	23,62	28,95	26,35	
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																	
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	386	263	25	98	68,1	6,5	25,4	49	337	95	242	1,94	4,72	3,37	6,00
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	405	276	10	119	68,1	2,5	29,4	40	365	138	227	2,82	4,43	3,65	7,10
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	847	685	27	135	80,9	3,2	15,9	66	781	104	677	2,13	13,22	7,80	
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	34	30	0	4	88,2	0,0	11,8	3	31	16	15	0,33	0,29	0,31	
	RM0050	FASCITE DIFFUSA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	14	11	0	3	78,6	0,0	21,4	2	12	4	8	0,08	0,16	0,12	
	RM0060	POLICONDRITE (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	74	57	1	16	77,0	1,4	21,6	13	61	28	33	0,57	0,64	0,61	

Tabella 4.6 (30/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	5.860	4.313	91	1.456	73,6	1,6	24,8	175	5.685	484	5.201	9,90	101,55	56,80	
	TOTALE		7.620	5.635	154	1.831	74,0	2,0	24,0	348	7.272	869	6.403	17,78	125,01	72,66	
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																	
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	779	413	55	311	53,0	7,1	39,9	4	775	268	507	5,48	9,90	7,74	
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	32	18	3	11	56,25	9,38	34,38	1	31	12	19	0,25	0,37	0,31	
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE (ORPHA1398; Isolated cerebellar hypoplasia/agenesis)	7	2	1	4	28,57	14,29	57,14	0	7	3	4	0,06	0,08	0,07	
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI (ORPHA475; Joubert syndrome)	27	12	4	11	44,44	14,81	40,74	0	27	14	13	0,29	0,25	0,27	
	RN0050	LISSENCEFALIA (ORPHA102009; Classic lissencephaly)	19	11	2	6	57,89	10,53	31,58	0	19	10	9	0,20	0,18	0,19	
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	16	15	0	1	93,75	0,00	6,25	3	13	5	8	0,10	0,16	0,13	
	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	9	5	0	4	55,6	0,0	44,4	0	9	4	5	0,08	0,10	0,09	0,50
	RN0100	PETER ANOMALIA DI (ORPHA708; Peters anomaly)	3	0	2	1	0,0	66,7	33,3	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
	RN0110	ANIRIDIA (ORPHA250923; Isolated aniridia)	20	15	1	4	75,0	5,0	20,0	0	20	7	13	0,14	0,25	0,20	1,38
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (ORPHA98947; Coloboma of optic papilla)	35	24	2	9	68,6	5,7	25,7	0	35	19	16	0,39	0,31	0,35	
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI (ORPHA35737; Morning glory syndrome)	7	5	0	2	71,4	0,0	28,6	0	7	3	4	0,06	0,08	0,07	
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	

Tabella 4.6 (31/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	1	0	2	33,3	0,0	66,7	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA (ORPHA1199; Esophageal atresia)	130	86	21	23	66,2	16,2	17,7	1	129	73	56	1,49	1,09	1,29	
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	19	15	4	0	78,9	21,1	0,0	3	16	7	9	0,14	0,18	0,16	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (ORPHA1203; Duodenal atresia)	29	14	11	4	48,3	37,9	13,8	0	29	10	19	0,20	0,37	0,29	9,00
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; Anorectal malformation (Imperforate anus))	324	201	44	79	62,0	13,6	24,4	1	323	152	171	3,11	3,34	3,23	
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; Hirschsprung disease)	135	110	10	15	81,5	7,4	11,1	2	133	90	43	1,84	0,84	1,33	
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; Biliary atresia)	81	58	7	16	71,6	8,6	19,8	3	78	36	42	0,74	0,82	0,78	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI (ORPHA53035; Caroli disease)	62	49	0	13	79,0	0,0	21,0	6	56	33	23	0,68	0,45	0,56	
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	111	90	2	19	81,1	1,8	17,1	3	108	26	82	0,53	1,60	1,08	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)	122	62	5	55	50,8	4,1	45,1	2	120	38	82	0,78	1,60	1,20	
	RN0260	FOCOMELIA (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	13	7	1	5	53,8	7,7	38,5	1	12	8	4	0,16	0,08	0,12	
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL (ORPHA3181; Sprengel deformity)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0280	ACRODISOSTOSI (ORPHA950; Acrodysostosis)	2	0	0	2	0,0	0,0	100,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	

Tabella 4.6 (32/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE (ORPHA295016; <i>Camptodactyly of fingers</i>)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE (ORPHA3027; <i>Caudal regression sequence</i>)	8	7	0	1	87,5	0,0	12,5	0	8	3	5	0,06	0,10	0,08	
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI (ORPHA2345; <i>Isolated Klippel-Feil syndrome</i>)	33	24	0	9	72,7	0,0	27,3	1	32	12	20	0,25	0,39	0,32	2,00
	RN0320	GASTROSCHISI (ORPHA2368; <i>Gastroschisis</i>)	26	14	4	8	53,8	15,4	30,8	0	26	10	16	0,20	0,31	0,26	
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI (ORPHA98249; <i>Ehlers-Danlos syndrome</i>)	424	92	46	286	21,7	10,8	67,5	2	422	115	307	2,35	5,99	4,22	
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI (ORPHA974; <i>Adams-Oliver syndrome</i>)	6	4	0	2	66,7	0,0	33,3	0	6	4	2	0,08	0,04	0,06	
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI (ORPHA192; <i>Coffin-Lowry syndrome</i>)	2	1	1	0	50,0	50,0	0,0	0	2	2	0	0,04	0,00	0,02	1,50
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI (ORPHA1465; <i>Coffin-Siris syndrome</i>)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI (ORPHA239; <i>Dyggve-Melchior-Clausen disease</i>)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN0380	FILIPPI SINDROME DI (ORPHA3255; <i>Filippi syndrome</i>)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA (ORPHA380; <i>Greig cephalopolysyndactyly syndrome</i>)	5	0	3	2	0,0	60,0	40,0	0	5	2	3	0,04	0,06	0,05	
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI (ORPHA1540; <i>Jackson-Weiss syndrome</i>)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	1	4	3	1	0,06	0,02	0,04	
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI (ORPHA2311; <i>Autosomal recessive spondylocostal dysostosis</i>)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI (ORPHA2804; <i>W Syndrome</i>)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0430	POLAND SINDROME DI (ORPHA2911; <i>Poland syndrome</i>)	106	51	9	46	48,1	8,5	43,4	1	105	62	43	1,27	0,84	1,05	

Tabella 4.6 (33/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	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	0,02	0,00	0,01	
	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (ORPHA669; Otopalatodigital syndrome)	2	1	1	0	50,0	50,0	0,0	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA (ORPHA3377; Trismus - pseudocamptodactyly)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN0490	WEAVER SINDROME DI (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0500	CUTIS LAXA (ORPHA209; Cutis laxa)	3	1	2	0	33,3	66,7	0,0	0	3	1	2	0,02	0,04	0,03	
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	25	10	3	12	40,0	12,0	48,0	0	25	1	24	0,02	0,47	0,25	
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	9	7	1	1	77,8	11,1	11,1	0	9	5	4	0,10	0,08	0,09	
	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)	10	4	4	2	40,0	40,0	20,0	0	10	3	7	0,06	0,14	0,10	
	RN0550	DARIER MALATTIA DI (ORPHA218; Darier disease)	125	94	2	29	75,2	1,6	23,2	3	122	52	70	1,06	1,37	1,22	3,40
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA (ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)	4	4	0	0	100,0	0,0	0,0	0	4	3	1	0,06	0,02	0,04	0,10
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	91	71	4	16	78,0	4,4	17,6	9	82	46	36	0,94	0,70	0,82	0,80

Tabella 4.6 (34/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA (ORPHA316; Progressive symmetric erythrokeratoderma)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE (ORPHA317; Erythrokeratoderma variabilis)	7	6	0	1	85,7	0,0	14,3	0	7	4	3	0,08	0,06	0,07	
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (ORPHA312; Epidermolytic ichthyosis)	13	9	0	4	69,2	0,0	30,8	1	12	5	7	0,10	0,14	0,12	
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (ORPHA2092; Focal dermal hypoplasia)	9	7	0	2	77,8	0,0	22,2	0	9	2	7	0,04	0,14	0,09	
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	102	93	1	8	91,2	1,0	7,8	5	97	31	66	0,63	1,29	0,97	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	0,02	0,06	0,04	
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	17	16	0	1	94,1	0,0	5,9	0	17	6	11	0,12	0,21	0,17	
	RN0660	DOWN SINDROME DI (ORPHA870; Down syndrome)	655	655	0	0	100,0	0,0	0,0	14	641	363	278	7,43	5,43	6,40	
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (ORPHA281; Monosomy 5p)	25	14	1	10	56,0	4,0	40,0	0	25	10	15	0,20	0,29	0,25	
	RN0680	TURNER SINDROME DI (ORPHA881; Turner syndrome)	545	365	33	147	67,0	6,1	27,0	4	541	6	535	0,12	10,45	5,41	
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (ORPHA484; Klinefelter syndrome)	537	358	13	166	66,7	2,4	30,9	8	529	528	1	10,81	0,02	5,29	
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	24	9	4	11	37,5	16,7	45,8	2	22	8	14	0,16	0,27	0,22	
	RN0710	MELAS SINDROME (ORPHA550; MELAS)	95	54	6	35	56,8	6,3	36,8	15	80	36	44	0,74	0,86	0,80	
	RN0720	MERRF SINDROME (ORPHA551; MERRF)	59	18	12	29	30,5	20,3	49,2	7	52	25	27	0,51	0,53	0,52	

Tabella 4.6 (35/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN0730	SHORT SINDROME (ORPHA3163; SHORT syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI (ORPHA97548; Ivemark syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	1	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (ORPHA805; Tuberosus sclerosis)	299	80	49	170	26,8	16,4	56,9	9	290	122	168	2,50	3,28	2,90	8,80
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	30	24	2	4	80,0	6,7	13,3	3	27	12	15	0,25	0,29	0,27	0,40
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	40	22	7	11	55,0	17,5	27,5	1	39	20	19	0,41	0,37	0,39	
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	64	60	0	4	93,8	0,0	6,3	7	57	30	27	0,61	0,53	0,57	1,10
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	2	0	1	66,7	0,0	33,3	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	84	41	12	31	48,8	14,3	36,9	0	84	42	42	0,86	0,82	0,84	
	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-Forsman-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)	39	23	4	12	59,0	10,3	30,8	1	38	15	23	0,31	0,45	0,38	
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia)	12	8	0	4	66,7	0,0	33,3	0	12	7	5	0,14	0,10	0,12	
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	

Tabella 4.6 (36/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
P	RN0880	EEC SINDROME (ORPHA1896; EEC syndrome)	75	66	1	8	88,0	1,3	10,7	1	74	40	34	0,82	0,66	0,74	
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	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)	74	48	9	17	64,9	12,2	23,0	0	74	42	32	0,86	0,62	0,74	
	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)	6	3	1	2	50,0	16,7	33,3	1	5	1	4	0,02	0,08	0,05	
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	32	16	2	14	50,0	6,3	43,8	0	32	18	14	0,37	0,27	0,32	3,10
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	98	67	4	27	68,4	4,1	27,6	2	96	47	49	0,96	0,96	0,96	
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	5	3	1	1	60,0	20,0	20,0	0	5	2	3	0,04	0,06	0,05	
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI (ORPHA560; Marshall syndrome)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
	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	0,06	0,16	0,11	
	RN1000	NAGER SINDROME DI (ORPHA245; Nager syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN1010	NOONAN SINDROME DI (ORPHA648; Noonan syndrome)	151	80	11	60	53,0	7,3	39,7	2	149	82	67	1,68	1,31	1,49	
	RN1020	OPITZ SINDROME DI (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	2	0	0,04	0,00	0,02	

Tabella 4.6 (37/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	5	2	2	1	40,0	40,0	20,0	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	0,02	0,00	0,01	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)	31	15	3	13	48,4	9,7	41,9	0	31	21	10	0,43	0,20	0,31	
	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	1	3	3	0	0,06	0,00	0,03	
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE (ORPHA107; BOR syndrome)	14	8	1	5	57,1	7,1	35,7	0	14	9	5	0,18	0,10	0,14	
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	10	3	1	6	30,0	10,0	60,0	1	9	3	6	0,06	0,12	0,09	
	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)	4	2	1	1	50,0	25,0	25,0	0	4	3	1	0,06	0,02	0,04	

Tabella 4.6 (38/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	10	7	1	2	70,0	10,0	20,0	0	10	2	8	0,04	0,16	0,10	
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	13	6	1	6	46,2	7,7	46,2	0	13	7	6	0,14	0,12	0,13	2,00
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	4	2	1	1	50,0	25,0	25,0	0	4	3	1	0,06	0,02	0,04	
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	16	7	2	7	43,8	12,5	43,8	0	16	8	8	0,16	0,16	0,16	4,00
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	34	15	4	15	44,1	11,8	44,1	0	34	14	20	0,29	0,39	0,34	
	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)	26	15	1	10	57,7	3,8	38,5	1	25	15	10	0,31	0,20	0,25	
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI (ORPHA904; Williams syndrome)	111	48	10	53	43,2	9,0	47,7	2	109	57	52	1,17	1,02	1,09	
	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)	7	5	0	2	71,4	0,0	28,6	1	6	3	3	0,06	0,06	0,06	0,13
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI (ORPHA72; Angelman syndrome)	73	19	9	45	26,0	12,3	61,6	0	73	37	36	0,76	0,70	0,73	7,50
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	172	37	26	109	21,5	15,1	63,4	8	164	74	90	1,51	1,76	1,64	
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	386	104	46	236	26,9	11,9	61,1	11	375	190	185	3,89	3,61	3,75	15,00

Tabella 4.6 (39/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE (ORPHA908; Fragile X syndrome)	86	42	11	33	48,8	12,8	38,4	1	85	64	21	1,31	0,41	0,85	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)	24	14	0	10	58,3	0,0	41,7	2	22	15	7	0,31	0,14	0,22	
	RN1360	ALPORT SINDROME DI (ORPHA63; Alport syndrome)	169	103	18	48	60,9	10,7	28,4	0	169	71	98	1,45	1,91	1,69	2,00
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI (ORPHA64; Alstrom syndrome)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	1	2	0,02	0,04	0,03	
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	17	6	2	9	35,3	11,8	52,9	0	17	9	8	0,18	0,16	0,17	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	20	5	18	46,5	11,6	41,9	3	40	20	20	0,41	0,39	0,40	1,90
	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	0,02	0,00	0,01	
	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	0,06	0,04	0,05	
	RN1460	FRASER SINDROME DI (ORPHA2052; Fraser syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	0	2	0,00	0,04	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	0,00	0,02	0,01	

Tabella 4.6 (40/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	17	5	5	7	29,4	29,4	41,2	0	17	11	6	0,23	0,12	0,17	
	RN1490	ISAACS SINDROME DI (ORPHA84142; Isaac syndrome)	5	5	0	0	100,0	0,0	0,0	0	5	3	2	0,06	0,04	0,05	
	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)	87	59	8	20	67,8	9,2	23,0	0	87	39	48	0,80	0,94	0,87	
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1530	LEOPARD SINDROME (ORPHA500; LEOPARD syndrome)	12	8	2	2	66,7	16,7	16,7	0	12	5	7	0,10	0,14	0,12	
	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	
	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	0,00	0,04	0,02	
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI (ORPHA649; Norrie disease)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	7	3	1	3	42,9	14,3	42,9	0	7	2	5	0,04	0,10	0,07	
	RN1600	PEARSON SINDROME DI (ORPHA699; Pearson syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	1	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1610	POEMS SINDROME (ORPHA2905; POEMS syndrome)	21	8	3	10	38,1	14,3	47,6	5	16	10	6	0,20	0,12	0,16	
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	20	8	1	11	40,0	5,0	55,0	0	20	9	11	0,18	0,21	0,20	

Tabella 4.6 (41/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA (ORPHA1466; COFS syndrome)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	17	6	3	8	35,3	17,6	47,1	0	17	7	10	0,14	0,20	0,17	
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	0	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
	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)	1	1	0	0	100,0	0,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
P	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI (ORPHA816; Sjogren-Larsson syndrome)	52	51	1	0	98,1	1,9	0,0	6	46	5	41	0,10	0,80	0,46	
	RN1710	TAY SINDROME DI (ORPHA453; IBIDS syndrome)	2	2	0	0	100,0	0,0	0,0	1	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	25	20	0	5	80,0	0,0	20,0	0	25	11	14	0,23	0,27	0,25	
	RN1730	WAGR SINDROME DI (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	1	0	1	50,0	0,0	50,0	0	2	0	2	0,00	0,04	0,02	
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	1,00
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI (ORPHA912; Zellweger syndrome)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	1	2	1	1	0,02	0,02	0,02	
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI (ORPHA754; Androgen insensitivity syndrome)	80	69	2	9	86,3	2,5	11,3	0	80	18	62	0,37	1,21	0,80	

Tabella 4.6 (42/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	20	13	0	7	65,0	0,0	35,0	0	20	5	15	0,10	0,29	0,20	
	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	396	167	79	150	42,2	19,9	37,9	2	394	242	152	4,95	2,97	3,94	
		C SINDROME (ORPHA1308; C syndrome)	3	0	2	1	0,0	66,7	33,3	0	3	1	2	0,02	0,04	0,03	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)	194	0	71	123	0,0	36,6	63,4	0	194	142	52	2,91	1,02	1,94	
		CROUZON MALATTIA DI (ORPHA207; Crouzon disease)	10	0	1	9	0,0	10,0	90,0	0	10	6	4	0,12	0,08	0,10	
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	9	0	2	7	0,0	22,2	77,8	0	9	1	8	0,02	0,16	0,09	0,10
		DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
		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	0,00	0,02	0,01	
		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	0,00	0,02	0,01	
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	4	0	1	3	0,0	25,0	75,0	1	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
		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	0,00	0,04	0,02	

Tabella 4.6 (43/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	287	216	15	56	75,3	5,2	19,5	1	286	143	143	2,93	2,79	2,86	
		ACONDROGENESI (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
		ACONDROPLASIA (ORPHA15; Achondroplasia)	28	0	6	22	0,0	21,4	78,6	0	28	13	15	0,27	0,29	0,28	
		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	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		CONDRODISPLASIA PUNCTATA (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	3	0	0,06	0,00	0,03	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	
		CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	6	0	1	5	0,0	16,7	83,3	0	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
		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; Otopondylomegaepiphyseal 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)	24	0	2	22	0,0	8,3	91,7	0	24	10	14	0,20	0,27	0,24	

Tabella 4.6 (44/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		IPOCONDROPLASIA (ORPHA429; Hypochondroplasia)	6	0	3	3	0,0	50,0	50,0	0	6	1	5	0,02	0,10	0,06	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 CAMPTOMELICA (ORPHA 140; 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	436	277	12	147	63,5	2,8	33,7	10	426	175	251	3,58	4,90	4,26	
		ATELOSTEOGENESI	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI (ORPHA 1306; Buschke-Ollendorff syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		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)	12	0	4	8	0,0	33,3	66,7	0	12	2	10	0,04	0,20	0,12	
		DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA (ORPHA 1522; Craniometaphyseal dysplasia)	1	0	1	0	0,0	100,0	0,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	
		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	
		DISPLASIA FIBROSA (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	6	0	0	6	0,0	0,0	100,0	0	6	1	5	0,02	0,10	0,06	
		DISPLASIA GNATODIAFISARIA (ORPHA53697; Gnathodiaphyseal dysplasia)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	2	1	0,04	0,02	0,03	
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	

Tabella 4.6 (45/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA (ORPHA254; Spondylometaphyseal dysplasia)	3	0	2	1	0,0	66,7	33,3	0	3	1	2	0,02	0,04	0,03	
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	3	0	0	3	0,0	0,0	100,0	0	3	1	2	0,02	0,04	0,03	
		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	0,04	0,00	0,02	
		HAJDU-CHENEY SINDROME DI (ORPHA955; Acroosteolysis dominant type)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		LARSEN SINDROME DI (ORPHA503; Autosomal dominant Larsen syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		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	54	0	1	53	0,0	1,9	98,1	0	54	15	39	0,31	0,76	0,54	
		OSTEOGENESI IMPERFETTA (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	68	0	4	64	0,0	5,9	94,1	0	68	30	38	0,61	0,74	0,68	7,50
		OSTEOPETROSI (ORPHA2781; Osteopetrosis)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
		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	187	138	15	34	73,8	8,0	18,2	4	183	115	68	2,35	1,33	1,83	
		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	

Tabella 4.6 (46/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
		ITTIOSI CONGENITA AUTOSOMICO RECESSIVA (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	19	0	5	14	0,0	26,3	73,7	0	19	6	13	0,12	0,25	0,19	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	0,08	0,06	0,07	
		ITTIOSI X-LINKED (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	22	0	10	12	0,0	45,5	54,5	1	21	21	0	0,43	0,00	0,21	16,60
		NETHERTON SINDROME DI (ORPHA634; Netherton syndrome)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	1	0	0,02	0,00	0,01	0,50
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	106	48	17	41	45,3	16,0	38,7	6	100	59	41	1,21	0,80	1,00	
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	562	173	85	304	30,8	15,1	54,1	9	553	294	259	6,02	5,06	5,53	
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	212	94	31	87	44,3	14,6	41,0	8	204	121	83	2,48	1,62	2,04	
	TOTALE		9.878	5.678	860	3.340	57	9	34	220	9.658	4.603	5.055	94,20	98,70	96,50	
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																	
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO (ORPHA1906; Fetal valproate syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	0	0	0	0,0	0,0	0,0	0	0	0	0	0,00	0,00	0,00	
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	11	4	2	5	36,4	18,2	45,5	0	11	7	4	0,14	0,08	0,11	
	RP0050	APNEA INFANTILE (ORPHA99981; Apnea of prematurity)	3	3	0	0	100,0	0,0	0,0	0	3	1	2	0,02	0,04	0,03	8,50
	RP0060	KERNITTERO (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	0	0	1	0,0	0,0	100,0	0	1	0	1	0,00	0,02	0,01	
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	37	23	4	10	62,2	10,8	27,0	2	35	17	18	0,35	0,35	0,35	
	TOTALE		52	30	6	16	57,7	11,5	30,8	2	50	25	25	0,51	0,49	0,50	

Tabella 4.6 (47/47)

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. M (/100.000) ¹	PREV. F (/100.000) ¹	PREV. TOTALE (/100.000) ¹	PREV. STIMATA ORPHANET (/100.000) ²
			TOT	A	R	A e R	A	R	A e R								
RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI																	
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	7	7	0	0	100,0	0,0	0,0	1	6	3	3	0,06	0,06	0,06	
	TOTALE		7	7	0	0	100,0	0,0	0,0	1	6	3	3	0,06	0,06	0,06	

LEGENDA

A = CASO CENSITO IN ARCHIVIO AMMINISTRATIVO

R = CASO CENSITO NEL ReLMaR

A e R = CASO CENSITO IN ENTRAMBE LE FONTI

NA = NON APPLICABILE

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 = 10.008.349 (4.886.543 maschi, 5.121.806 femmine) - Popolazione residente al 1 gennaio 2016. <http://demo.istat.it/>

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

Tabella 4.7. Dati di sintesi per l'età attuale e l'età al decesso al 31.12.2015. Condizioni rare elencate secondo il codice di esenzione. (1/23)

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

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE														
	RA0010	HANSEN MALATTIA DI (ORPHA548; Leprosy)	8	43,25	13,26	41,50	21	60	0	-	-	-	-	-
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI (ORPHA3452; Whipple disease)	34	60,79	12,01	63,50	39	85	2	76,50	2,50	76,50	74	79
	RA0030	LYME MALATTIA DI (ORPHA91546; Lyme disease)	51	35,33	21,64	36,00	4	78	1	54,00	0,00	54,00	54	54
	TOTALE		93	45,32	21,62	47,00	4	85	3	69,00	10,80	74,00	54	79
RB - TUMORI														
	RB0010	WILMS TUMORE DI (ORPHA654; Nephroblastoma)	75	13,37	7,04	12,00	1	39	4	4,50	0,50	4,50	4	5
	RB0020	RETINOBLASTOMA (ORPHA790; Retinoblastoma)	36	15,89	12,78	13,50	1	55	2	3,00	1,00	3,00	2	4
	RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	2	65,50	11,50	65,50	54	77	0	-	-	-	-	-
	RB0040	GARDNER MALATTIA DI (ORPHA79665; Gardner syndrome)	8	35,25	17,38	35,50	11	65	0	-	-	-	-	-
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	424	46,50	17,31	48,00	6	85	16	56,56	16,55	52,00	19	88
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI (ORPHA538; Lymphangiomyomatosis)	47	51,38	11,79	49,00	23	77	5	47,00	14,60	43,00	29	69
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1.641	30,85	18,58	28,00	1	81	43	46,60	20,23	46,00	6	84
	TOTALE		2.233	33,47	19,56	32,00	1	85	70	45,26	22,49	45,50	2	88

Tabella 4.7 (2/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				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	105	30,90	20,40	25,00	1	77	2	44,00	28,00	44,00	16	72
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI (ORPHA478; Kallmann syndrome)	269	34,44	14,73	32,00	3	75	1	16,00	0,00	16,00	16	16
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	27	30,78	14,04	35,00	6	70	1	90,00	0,00	90,00	90	90
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ORPHA95708; Precocious puberty)	647	10,44	1,84	10,00	1	15	NA	NA	NA	NA	NA	NA
	RC0050	LEPRECAUNISMO (ORPHA508; Leprechaunism)	2	36,50	14,50	36,50	22	51	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RC0060	WERNER SINDROME DI (ORPHA902; Werner syndrome)	9	59,67	12,61	63,00	36	76	1	33,00	0,00	33,00	33	33
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	4	25,00	18,41	20,00	8	52	0	-	-	-	-	-
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE (ORPHA79086; Acquired generalized lipodystrophy)	11	34,91	24,13	32,00	5	69	0	-	-	-	-	-
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI (ORPHA36397; Adiposis dolorosa)	8	55,88	7,69	55,50	43	65	0	-	-	-	-	-
	RC0100	FARBER MALATTIA DI (ORPHA333; Farber lipogranulomatosis)	6	59,50	9,12	60,00	48	71	2	39,00	38,00	39,00	1	77
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	546	67,67	11,86	69,00	26	94	181	73,14	8,80	74,00	47	94
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	6	60,50	5,74	60,00	54	71	0	-	-	-	-	-
	RC0130	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	1	22,00	0,00	22,00	22	22	1	64,00	0,00	64,00	64	64
	RC0140	WALDMANN MALATTIA DI (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	1	47,00	0,00	47,00	47	47	0	-	-	-	-	-
	RC0150	WILSON MALATTIA DI (ORPHA905; Wilson disease)	122	35,31	15,77	34,00	6	68	6	47,83	7,95	47,50	39	58

Tabella 4.7 (3/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RC0160	IPOFOSFATASIA (ORPHA436; Hypophosphatasia)	3	37,00	21,77	28,00	16	67	0	-	-	-	-	-
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (ORPHA93160; Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets)	65	32,34	22,17	32,00	1	75	2	74,00	8,00	74,00	66	82
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	10	29,00	18,21	27,00	2	64	0	-	-	-	-	-
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	143	45,76	21,94	47,00	4	90	4	75,25	13,05	81,50	53	85
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA (ORPHA60; Alpha-1 antitrypsin deficiency)	185	45,96	19,96	49,00	2	87	26	64,31	13,07	68,00	18	85
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI (ORPHA117; Behcet disease)	798	44,68	13,34	44,00	7	84	24	56,67	12,54	59,50	33	79
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	417	46,07	17,94	49,00	2	85	10	54,00	17,44	59,00	16	78
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	576	25,14	15,45	23,00	0	81	2	63,00	3,00	63,00	60	66
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	305	48,14	14,84	48,00	12	89	3	75,67	5,44	79,00	68	80
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	1.192	22,86	18,61	17,00	0	82	24	22,58	24,94	10,00	0	81
	RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	54	23,63	20,37	18,50	0	87	3	11,33	9,53	9,00	1	24
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	296	26,55	19,96	21,00	0	81	12	34,50	32,88	22,50	0	77
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ECCETTO: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE	194	38,14	21,43	41,00	0	87	8	30,25	34,74	10,00	0	84
	RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	176	40,95	19,10	40,00	3	83	15	40,07	30,28	58,00	1	77
	RCG090	MUCOLIPIDOSI	10	24,70	22,49	18,50	0	85	3	7,67	3,86	6,00	4	13
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	2.548	57,59	13,92	59,00	6	94	139	69,22	9,74	69,00	36	93
	RCG110	PORFIRIE	238	50,63	19,11	51,50	6	91	22	64,32	13,16	66,50	21	79
	RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	17	29,59	21,12	23,00	1	73	0	-	-	-	-	-
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI (ORPHA69; Amyloidosis)	629	58,03	17,21	61,00	4	90	238	68,45	10,70	70,00	27	90
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	49	18,92	12,16	16,00	3	56	10	18,20	6,76	20,00	2	26
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	235	35,23	19,01	34,00	2	89	18	64,67	15,81	67,00	29	89

Tabella 4.7 (4/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	889	38,24	21,42	40,00	0	91	81	47,48	27,95	57,00	0	88
	TOTALE		10.793	42,20	22,59	45,00	0	94	840	62,67	20,77	68,00	0	94
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI														
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic-uremic syndrome; Typical hemolytic-uremic syndrome)	227	22,22	17,65	16,00	3	76	8	61,13	19,04	62,50	29	86
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	63	52,48	15,26	51,00	19	81	13	71,23	10,56	76,00	48	83
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	120	39,92	21,45	34,50	9	86	6	69,33	10,29	70,00	49	83
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	44	33,98	20,33	33,50	4	77	2	56,50	23,50	56,50	33	80
P	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	332	49,75	13,85	49,00	1	85	15	58,67	23,87	65,00	10	87
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI (ORPHA167; Chediak-Higashi syndrome)	1	44,00	0,00	44,00	44	44	0	-	-	-	-	-
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE	2.785	34,96	18,87	37,00	0	91	87	53,38	21,55	55,00	8	92
	RDG020	DIFETI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	4.335	45,06	18,92	44,00	0	100	173	71,29	13,57	75,00	32	96
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	79	41,72	20,46	41,00	5	84	0	-	-	-	-	-
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	149	38,89	20,65	37,00	2	90	5	63,40	21,76	70,00	21	82
	TOTALE		8.135	40,93	19,68	41,00	0	100	309	65,11	18,81	70,00	8	96
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO														
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI (ORPHA726; Alpers syndrome)	4	44,00	27,00	46,00	9	75	1	18,00	0,00	18,00	18	18
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	87	52,84	18,11	53,00	13	87	11	60,82	12,40	64,00	42	78
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI (ORPHA506; Leigh syndrome)	68	16,28	15,74	12,00	0	82	11	9,27	6,59	11,00	1	18

Tabella 4.7 (5/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0040	RETT SINDROME DI (ORPHA778; Rett syndrome)	102	16,88	9,95	15,00	2	43	4	25,75	23,35	13,50	10	66
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA (ORPHA101; Dentatorubral pallidoluysian atrophy)	2	40,00	2,00	40,00	38	42	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	67	32,16	15,65	32,00	5	70	7	41,86	28,05	46,00	1	76
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	19	43,16	17,88	46,00	14	78	0	-	-	-	-	-
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON (ORPHA399; Huntington disease)	442	57,68	13,79	57,00	9	94	137	60,80	13,45	62,00	19	87
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	632	58,18	14,98	59,00	5	90	18	70,17	12,82	69,50	36	97
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	840	65,54	11,11	66,50	30	89	1.785	68,79	10,17	70,00	33	93
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	65	63,43	10,86	65,00	32	85	21	68,57	9,80	71,00	44	86
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	24	35,33	19,40	37,50	4	72	5	21,20	15,70	10,00	7	45
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	104	24,68	15,02	21,50	2	56	8	20,75	8,07	20,00	6	34
	RF0140	WEST SINDROME DI (ORPHA3451; West syndrome)	74	8,59	9,46	7,00	1	77	0	-	-	-	-	-
	RF0150	NARCOLESSIA (ORPHA2073; Narcolepsy-cataplexy)	173	41,09	18,12	40,00	8	81	4	67,25	4,44	68,50	60	72
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	8	38,00	11,49	44,50	16	49	0	-	-	-	-	-
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	113	73,31	7,65	74,00	50	93	110	76,05	7,01	76,00	59	94
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	746	62,08	15,76	65,00	8	94	74	72,32	11,26	74,00	42	91

Tabella 4.7 (6/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	12	63,67	9,89	62,50	49	83	6	64,83	9,15	69,50	49	73
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS (ORPHA891; ORPHA190; Familial exudative vitreoretinopathy; Coats disease)	55	30,00	17,82	25,00	2	62	0	-	-	-	-	-
	RF0210	EAL MALATTIA DI (ORPHA40923; Eales disease)	5	48,40	24,38	33,00	25	81	1	72,00	0,00	72,00	72	72
	RF0220	BEHR SINDROME DI (ORPHA1239; Behr syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	32	46,38	9,17	46,00	29	66	0	-	-	-	-	-
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	4	26,50	18,77	27,50	4	47	0	-	-	-	-	-
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	1	71,00	0,00	71,00	71	71	0	-	-	-	-	-
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI (ORPHA75382; Oguchi disease)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RF0270	COGAN SINDROME DI (ORPHA1467; Cogan syndrome)	39	46,44	16,41	49,00	13	77	2	52,50	4,50	52,50	48	57
	RF0280	CHERATOCONO (ORPHA156071; Keratoconus)	4.258	40,07	13,10	39,00	10	91	23	56,83	15,85	55,00	29	87
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA (ORPHA97231; Ligneous conjunctivitis)	2	33,00	24,00	33,00	9	57	0	-	-	-	-	-
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	120	37,53	17,71	38,00	6	84	2	61,00	10,00	61,00	51	71
	RFG010	LEUCODISTROFIE	86	31,80	19,69	27,00	1	73	18	20,00	19,57	8,50	2	70
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	6	26,83	19,02	30,50	1	58	1	31,00	0,00	31,00	31	31
	RFG030	GANGLIOSIDOSI	5	28,40	25,69	13,00	9	76	6	3,33	1,49	3,00	1	6
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	772	49,02	17,49	50,00	2	87	67	58,36	17,82	64,00	1	87

Tabella 4.7 (7/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	189	33,51	24,49	31,00	0	88	57	15,58	28,30	0,00	0	84
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	882	45,43	18,14	46,50	5	88	25	60,68	22,68	65,00	1	95
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	166	40,00	21,23	41,00	1	89	9	32,78	33,58	13,00	0	86
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	767	35,65	20,37	34,00	2	88	38	48,55	22,80	50,00	4	90
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	606	44,58	15,95	45,50	1	87	43	57,21	14,37	61,00	2	80
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	54	39,52	16,04	41,00	3	66	2	60,50	13,50	60,50	47	74
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	951	47,10	17,93	49,00	1	100	22	69,50	12,90	72,50	45	95
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	10	51,00	17,04	48,50	24	82	0	-	-	-	-	-
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	42	56,10	16,08	57,50	19	88	2	68,00	24,00	68,00	44	92
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	224	55,87	15,83	58,00	6	83	5	58,00	8,67	60,00	44	70
	TOTALE		12.858	45,89	18,87	46,00	0	100	2.526	65,19	16,98	69,00	0	97
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO														
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	272	17,64	8,83	16,00	5	87	0	-	-	-	-	-
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	370	66,23	15,77	69,00	7	93	101	76,17	9,27	77,00	44	93
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	110	57,02	16,74	61,00	14	91	11	73,45	10,32	73,00	49	87
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI (ORPHA2331; Kawasaki disease)	363	10,36	5,38	10,00	1	46	2	2,50	0,50	2,50	2	3
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	485	60,15	13,37	61,00	21	92	41	73,12	10,27	75,00	31	86
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	16	50,06	21,92	52,50	20	87	6	76,67	6,18	76,50	69	85
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	440	58,07	15,53	61,00	14	101	65	71,14	10,74	72,00	45	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI (ORPHA397; Giant cell arteritis)	884	75,59	9,15	76,00	16	99	131	81,77	7,29	83,00	54	94

Tabella 4.7 (8/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	164	52,30	14,70	53,00	15	82	11	54,45	11,42	55,00	37	68
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	389	51,32	17,51	51,00	10	90	40	71,90	8,27	73,00	49	86
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	43	41,14	12,74	40,00	8	72	6	61,83	16,09	60,50	43	81
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	205	50,86	14,73	51,00	19	83	9	60,44	14,68	63,00	35	83
	TOTALE		3.741	54,11	24,21	61,00	1	101	423	74,92	12,14	77,00	2	94
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE														
	RI0010	ACALASIA (ORPHA930; Idiopathic achalasia)	448	54,21	17,06	54,00	10	91	10	76,30	12,81	81,00	52	88
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE (ORPHA2494; Menetrier disease)	13	55,08	14,16	54,00	31	79	1	91,00	0,00	91,00	91	91
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	134	33,54	20,25	31,00	1	86	2	78,50	6,50	78,50	72	85
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction)	86	42,60	22,03	43,50	2	94	13	57,46	29,19	72,00	1	91
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	377	49,14	16,83	50,00	6	90	23	58,52	14,15	62,00	36	85
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	5	39,60	21,11	38,00	19	77	0	-	-	-	-	-
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	22	45,68	20,06	45,00	12	76	1	36,00	0,00	36,00	36	36
	TOTALE		1.085	48,74	19,11	50,00	1	94	50	62,80	20,99	70,00	1	91
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO														
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO (ORPHA223; Nephrogenic diabetes insipidus)	14	24,43	14,21	19,00	9	59	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (9/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE (ORPHA49041; Retroperitoneal fibrosis)	115	65,19	10,69	66,00	27	91	21	70,76	7,13	69,00	58	83
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	380	53,24	15,28	51,50	19	88	6	59,33	10,72	62,00	45	75
	TOTALE		509	55,15	16,03	56,00	9	91	27	68,22	9,36	69,00	45	83
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO														
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS (ORPHA50943; Keratolytic winter erythema)	1	82,00	0,00	82,00	82	82	0	-	-	-	-	-
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME (ORPHA1656; Dermatitis herpetiformis)	475	48,75	16,03	47,00	6	91	16	80,13	10,64	82,00	53	96
	RL0030	PEMFIGO (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	713	60,51	15,28	61,00	9	94	84	76,19	10,89	78,00	36	97
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	917	73,52	14,48	77,00	6	106	428	82,93	7,69	84,00	50	101
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	117	69,26	13,74	71,00	26	93	18	78,94	10,42	81,50	44	91
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS (ORPHA33409; Lichen sclerosus)	414	57,95	15,69	60,00	7	88	13	74,69	9,14	73,00	60	92
	TOTALE		2.637	62,91	17,66	66,00	6	106	559	81,52	8,88	83,00	36	101
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO														
	RM0010	DERMATOMIOSITE (ORPHA221; Dermatomyositis)	337	53,67	18,70	56,00	3	86	49	66,76	11,50	66,00	32	88
	RM0020	POLIMIOSITE (ORPHA732; Polymyositis)	365	60,32	14,71	63,00	15	92	40	69,63	11,82	71,50	38	91
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	781	54,93	14,89	55,00	12	93	66	68,32	12,97	70,50	33	87
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	31	58,61	16,64	60,00	17	86	3	62,33	19,36	69,00	36	82

Tabella 4.7 (10/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RM0050	FASCITE DIFFUSA (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	12	57,75	26,23	64,00	15	89	2	76,50	0,50	76,50	76	77
	RM0060	POLICONDRITE (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	61	56,64	13,33	58,00	18	81	13	66,38	11,38	66,00	39	84
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (ORPHA90002; Undifferentiated connective tissue syndrome)	5.685	52,19	14,62	52,00	5	91	175	69,15	13,17	70,00	5	93
	TOTALE		7.272	53,03	15,02	53,00	3	93	348	68,59	12,79	70,00	5	93
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE														
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	775	32,79	18,51	30,00	1	83	4	49,25	8,70	48,00	39	62
	RN0020	MICROCEFALIA (ORPHA2512; Autosomal recessive primary microcephaly)	31	16,13	11,78	12,00	1	47	1	7,00	0,00	7,00	7	7
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE (ORPHA1398; Isolated cerebellar hypoplasia/agenesis)	7	15,00	11,93	12,00	4	41	0	-	-	-	-	-
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI (ORPHA475; Joubert syndrome)	27	14,41	8,36	12,00	4	36	0	-	-	-	-	-
	RN0050	LISSENCEFALIA (ORPHA102009; Classic lissencephaly)	19	19,21	20,44	11,00	1	68	0	-	-	-	-	-
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA (ORPHA2162; Holoprosencephaly)	13	17,15	16,70	9,00	0	61	3	19,67	26,40	1,00	1	57
	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	1	60,00	0,00	60,00	60	60	0	-	-	-	-	-
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	9	13,22	11,15	12,00	0	39	0	-	-	-	-	-
	RN0100	PETER ANOMALIA DI (ORPHA708; Peters anomaly)	3	6,67	1,25	7,00	5	8	0	-	-	-	-	-
	RN0110	ANIRIDIA (ORPHA250923; Isolated aniridia)	20	16,80	11,19	14,50	4	42	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (11/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (ORPHA98947; Coloboma of optic papilla)	35	14,54	11,76	10,00	1	54	0	-	-	-	-	-
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI (ORPHA35737; Morning glory syndrome)	7	16,14	15,48	9,00	6	53	0	-	-	-	-	-
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	44,67	27,76	44,00	11	79	0	-	-	-	-	-
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA (ORPHA1199; Esophageal atresia)	129	8,60	7,37	6,00	0	38	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO (ORPHA1201; Atresia of small intestine)	16	6,38	4,50	5,50	0	14	3	1,67	0,47	2,00	1	2
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (ORPHA1203; Duodenal atresia)	29	7,55	7,94	6,00	0	46	0	-	-	-	-	-
	RN0190	ANO IMPERFORATO (ORPHA96346; Anorectal malformation (Imperforate anus))	323	9,06	7,16	8,00	0	50	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI (ORPHA388; Hirschsprung disease)	133	11,30	11,27	8,00	0	49	2	2,00	2,00	2,00	0	4
	RN0210	ATRESIA BILIARE (ORPHA30391; Biliary atresia)	78	10,36	8,17	9,50	1	51	3	4,33	5,44	1,00	0	12
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI (ORPHA53035; Caroli disease)	56	53,43	15,94	53,50	14	83	6	62,50	12,74	63,50	40	83
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	108	53,71	10,66	54,00	20	79	3	57,00	6,68	59,00	48	64
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular disorder of sex development)	6	31,33	17,43	30,50	10	54	0	-	-	-	-	-
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	120	47,93	14,33	49,00	10	84	2	56,50	3,50	56,50	53	60
	RN0260	FOCOMELIA (ORPHA294975; Congenital absence of upper arm and forearm with hand present)	12	40,42	20,53	42,50	7	67	1	2,00	0,00	2,00	2	2

Tabella 4.7 (12/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL (ORPHA3181; Sprengel deformity)	2	10,00	5,00	10,00	5	15	0	-	-	-	-	-
	RN0280	ACRODISOSTOSI (ORPHA950; Acrodysostosis)	2	35,00	16,00	35,00	19	51	0	-	-	-	-	-
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE (ORPHA295016; Camptodactyly of fingers)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE (ORPHA3027; Caudal regression sequence)	8	13,63	5,07	12,50	7	20	0	-	-	-	-	-
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	32	40,94	21,31	43,00	5	79	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0320	GASTROSCHISI (ORPHA2368; Gastroschisis)	26	5,23	4,18	4,00	0	18	0	-	-	-	-	-
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	422	32,56	15,72	34,50	4	77	2	34,00	6,00	34,00	28	40
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI (ORPHA974; Adams-Oliver syndrome)	6	17,83	19,34	6,50	0	46	0	-	-	-	-	-
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	2	11,00	6,00	11,00	5	17	0	-	-	-	-	-
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	1	34,00	0,00	34,00	34	34	0	-	-	-	-	-
	RN0380	FILIPPI SINDROME DI (ORPHA3255; Filippi syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	5	14,20	7,41	12,00	7	28	0	-	-	-	-	-
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	4	14,50	6,02	14,50	6	23	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	3	14,00	2,94	13,00	11	18	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (13/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI (ORPHA2804; W Syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0430	POLAND SINDROME DI (ORPHA2911; Poland syndrome)	105	22,75	15,32	20,00	1	65	1	11,00	0,00	11,00	11	11
	RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA (ORPHA3169; Sirenomelia)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE (ORPHA1393; Cerebro-costo-mandibular syndrome)	1	11,00	0,00	11,00	11	11	0	-	-	-	-	-
	RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE (ORPHA1988; Femoral-facial syndrome)	1	4,00	0,00	4,00	4	4	0	-	-	-	-	-
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (ORPHA669; Otopalatodigital syndrome)	2	26,50	14,50	26,50	12	41	0	-	-	-	-	-
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA (ORPHA3377; Trismus - pseudocamptodactyly)	1	51,00	0,00	51,00	51	51	0	-	-	-	-	-
	RN0490	WEAVER SINDROME DI (ORPHA3447; Weaver syndrome)	2	9,50	4,50	9,50	5	14	0	-	-	-	-	-
	RN0500	CUTIS LAXA (ORPHA209; Cutis laxa)	3	24,00	24,75	7,00	6	59	0	-	-	-	-	-
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	25	25,32	19,03	23,00	0	67	0	-	-	-	-	-
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	9	38,89	12,29	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)	10	7,60	4,65	6,50	0	16	0	-	-	-	-	-
	RN0550	DARIER MALATTIA DI (ORPHA218; Darier disease)	122	46,15	17,04	45,00	8	84	3	70,33	5,44	67,00	66	78
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA (ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)	4	48,25	11,88	48,00	35	62	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (14/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA (ORPHA79361; <i>Inherited epidermolysis bullosa</i>)	82	23,87	21,79	16,50	0	98	9	40,11	24,13	34,00	0	79
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA (ORPHA316; <i>Progressive symmetric erythrokeratoderma</i>)	1	50,00	0,00	50,00	50	50	0	-	-	-	-	-
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE (ORPHA317; <i>Erythrokeratoderma variabilis</i>)	7	34,29	18,58	43,00	10	59	0	-	-	-	-	-
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (ORPHA312; <i>Epidermolytic ichthyosis</i>)	12	27,58	17,38	24,50	6	68	1	77,00	0,00	77,00	77	77
	RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (ORPHA2092; <i>Focal dermal hypoplasia</i>)	9	33,67	14,64	33,00	14	61	0	-	-	-	-	-
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI (ORPHA2796; <i>Pachydermoperiostosis</i>)	1	36,00	0,00	36,00	36	36	0	-	-	-	-	-
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO (ORPHA758; <i>Pseudoxanthoma elasticum</i>)	97	47,43	14,58	46,00	14	87	5	58,00	10,94	57,00	40	74
	RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE (ORPHA1114; <i>Aplasia cutis congenita</i>)	4	6,50	2,06	5,50	5	10	0	-	-	-	-	-
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI (ORPHA1214; <i>Progressive hemifacial atrophy</i>)	17	31,65	14,84	23,00	14	61	0	-	-	-	-	-
	RN0660	DOWN SINDROME DI (ORPHA870; <i>Down syndrome</i>)	641	11,60	10,68	9,00	0	68	14	24,57	26,71	10,50	0	65
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL (ORPHA281; <i>Monosomy 5p</i>)	25	15,28	13,99	10,00	1	50	0	-	-	-	-	-
	RN0680	TURNER SINDROME DI (ORPHA881; <i>Turner syndrome</i>)	541	27,22	14,89	25,00	0	84	4	38,75	21,88	31,00	19	74
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI (ORPHA484; <i>Klinefelter syndrome</i>)	529	35,22	15,33	36,00	3	76	8	57,63	14,86	60,50	25	81
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI (ORPHA280; <i>Wolf-Hirschhorn syndrome</i>)	22	16,05	10,29	16,00	1	34	2	11,00	6,00	11,00	5	17
	RN0710	MELAS SINDROME (ORPHA550; <i>MELAS</i>)	80	41,83	20,57	45,50	0	84	15	38,80	20,22	40,00	5	73

Tabella 4.7 (15/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0720	MERRF SINDROME (ORPHA551; MERRF)	52	52,37	17,82	55,00	11	81	7	56,57	15,85	59,00	30	79
	RN0730	SHORT SINDROME (ORPHA3163; SHORT syndrome)	2	41,00	13,00	41,00	28	54	0	-	-	-	-	-
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI (ORPHA97548; Ivemark syndrome)	1	3,00	0,00	3,00	3	3	1	1,00	0,00	1,00	1	1
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (ORPHA805; Tuberous sclerosis)	290	27,00	16,72	24,00	0	79	9	50,78	25,59	39,00	7	90
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	27	38,59	17,01	39,00	11	69	3	63,67	14,06	71,00	44	76
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	39	24,00	15,87	19,00	2	67	1	9,00	0,00	9,00	9	9
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	57	43,11	15,43	44,00	13	71	7	43,43	14,46	42,00	24	69
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	3	18,67	4,11	18,00	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)	84	10,32	6,93	9,00	0	39	0	-	-	-	-	-
	RN0830	BLOOM SINDROME DI (ORPHA125; Bloom syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0840	BORJESON SINDROME DI (ORPHA127; Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE (ORPHA138; CHARGE syndrome)	38	12,00	7,98	10,50	0	28	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia)	12	11,08	7,02	10,50	1	26	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (16/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	2	19,00	6,00	19,00	13	25	0	-	-	-	-	-
P	RN0880	EEC SINDROME (ORPHA1896; EEC syndrome)	74	23,09	15,61	19,00	3	79	1	38,00	0,00	38,00	38	38
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	26,00	0,00	26,00	26	26	0	-	-	-	-	-
	RN0900	FRYNS SINDROME DI (ORPHA2059; Fryns syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI (ORPHA374; Goldenhar syndrome)	74	16,12	12,13	14,00	0	54	0	-	-	-	-	-
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	2	16,50	1,50	16,50	15	18	0	-	-	-	-	-
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	5	20,40	16,85	20,00	2	44	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	32	18,75	9,29	18,00	2	39	0	-	-	-	-	-
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI (ORPHA98861; Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type)	96	23,89	14,79	20,00	2	68	2	45,00	6,00	45,00	39	51
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	5	39,40	17,90	47,00	9	58	0	-	-	-	-	-
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI (ORPHA560; Marshall syndrome)	3	20,67	6,60	16,00	16	30	0	-	-	-	-	-
	RN0980	MECKEL SINDROME DI (ORPHA564; Meckel syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI (ORPHA570; Moebius syndrome)	11	20,45	16,43	13,00	3	50	0	-	-	-	-	-
	RN1000	NAGER SINDROME DI (ORPHA245; Nager syndrome)	1	19,00	0,00	19,00	19	19	0	-	-	-	-	-
	RN1010	NOONAN SINDROME DI (ORPHA648; Noonan syndrome)	149	17,76	12,64	15,00	0	67	2	6,00	5,00	6,00	1	11

Tabella 4.7 (17/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1020	OPITZ SINDROME DI (ORPHA2745; Opitz G/BBB syndrome)	2	9,00	1,00	9,00	8	10	0	-	-	-	-	-
	RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	2	22,00	7,00	22,00	15	29	0	-	-	-	-	-
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	4	16,25	10,64	13,50	6	32	1	0,00	0,00	0,00	0	0
	RN1050	RIEGER SINDROME (ORPHA782; Axenfeld-Rieger syndrome)	1	12,00	0,00	12,00	12	12	0	-	-	-	-	-
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI (ORPHA3103; Roberts syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	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)	31	14,90	7,56	15,00	1	35	0	-	-	-	-	-
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI (ORPHA798; Schinzel-Giedion syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1100	SECKEL SINDROME DI (ORPHA808; Seckel syndrome)	3	14,00	4,08	14,00	9	19	1	30,00	0,00	30,00	30	30
	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)	14	23,79	18,62	21,50	2	71	0	-	-	-	-	-
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	9	12,89	8,20	10,00	3	30	1	19,00	0,00	19,00	19	19
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (18/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1170	SINDROME PROTEO (ORPHA744; Proteus syndrome)	4	10,25	6,14	9,00	4	19	0	-	-	-	-	-
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	10	23,80	12,20	22,50	8	54	0	-	-	-	-	-
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	13	41,08	21,36	46,00	6	71	0	-	-	-	-	-
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	4	12,25	9,34	8,50	4	28	0	-	-	-	-	-
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	16	21,56	20,16	13,00	3	79	0	-	-	-	-	-
	RN1220	STICKLER SINDROME DI (ORPHA828; Stickler syndrome)	34	30,50	15,23	27,50	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)	25	12,36	14,56	6,00	0	48	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)	109	18,17	11,99	14,00	0	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)	6	29,67	12,61	33,50	6	42	1	25,00	0,00	25,00	25	25
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI (ORPHA72; Angelman syndrome)	73	19,51	13,81	17,00	1	54	0	-	-	-	-	-
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	164	18,21	13,10	15,00	0	52	8	21,75	13,63	21,50	4	46

Tabella 4.7 (19/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1320	MARFAN SINDROME DI (ORPHA558; Marfan syndrome)	375	36,13	17,07	36,00	5	78	11	41,27	22,88	47,00	4	80
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE (ORPHA908; Fragile X syndrome)	85	21,81	13,83	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)	22	14,23	11,36	13,00	0	46	2	32,00	28,00	32,00	4	60
	RN1360	ALPORT SINDROME DI (ORPHA63; Alport syndrome)	169	33,10	16,38	32,00	5	77	0	-	-	-	-	-
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI (ORPHA64; Alstrom syndrome)	3	22,33	5,79	21,00	16	30	0	-	-	-	-	-
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	17	17,82	8,04	17,00	4	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)	40	16,40	10,65	16,00	1	57	3	17,67	22,17	3,00	1	49
	RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI (ORPHA1569; De Sanctis-Cacchione syndrome)	1	38,00	0,00	38,00	38	38	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	16,60	7,17	19,00	3	24	0	-	-	-	-	-
	RN1460	FRASER SINDROME DI (ORPHA2052; Fraser syndrome)	2	2,50	0,50	2,50	2	3	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (20/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI (ORPHA1071; Ankyloblepharon - ectodermal defects - cleft lip/palate)	1	73,00	0,00	73,00	73	73	0	-	-	-	-	-
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO (ORPHA435; Ito hypomelanosis)	17	12,65	8,09	11,00	3	37	0	-	-	-	-	-
	RN1490	ISAACS SINDROME DI (ORPHA84142; Isaac syndrome)	5	61,80	11,41	67,00	48	77	0	-	-	-	-	-
	RN1500	KID SINDROME (ORPHA477; KID syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	87	27,76	17,35	21,00	3	76	0	-	-	-	-	-
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	20,50	7,50	20,50	13	28	0	-	-	-	-	-
	RN1530	LEOPARD SINDROME (ORPHA500; LEOPARD syndrome)	12	33,83	18,11	28,00	15	63	0	-	-	-	-	-
	RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI (ORPHA2363; Lacrimoauriculodentodigital syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	0	-	-	-	-	-	1	6,00	0,00	6,00	6	6
	RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI (ORPHA2671; Neu-Laxova syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	2	48,50	17,50	48,50	31	66	0	-	-	-	-	-
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI (ORPHA649; Norrie disease)	1	7,00	0,00	7,00	7	7	0	-	-	-	-	-
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI (ORPHA884; Tetrasomy 12p)	7	11,57	6,52	8,00	3	23	0	-	-	-	-	-
	RN1600	PEARSON SINDROME DI (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	7,00	0,00	7,00	7	7	1	80,00	0,00	80,00	80	80

Tabella 4.7 (21/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1610	POEMS SINDROME (ORPHA2905; POEMS syndrome)	16	61,06	16,26	66,00	14	81	5	67,20	12,53	72,00	43	79
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	20	17,45	14,20	13,00	4	51	0	-	-	-	-	-
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	1	17,00	0,00	17,00	17	17	0	-	-	-	-	-
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA (ORPHA1466; COFS syndrome)	1	44,00	0,00	44,00	44	44	0	-	-	-	-	-
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	17	43,24	16,44	40,00	14	67	0	-	-	-	-	-
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	2	48,50	17,50	48,50	31	66	0	-	-	-	-	-
	RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLIO (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	1	34,00	0,00	34,00	34	34	0	-	-	-	-	-
	RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO (ORPHA3320; Thrombocytopenia - absent radius)	1	71,00	0,00	71,00	71	71	0	-	-	-	-	-
P	RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI (ORPHA816; Sjogren-Larsson syndrome)	46	59,46	16,80	57,50	8	89	6	75,33	6,92	79,00	63	82
	RN1710	TAY SINDROME DI (ORPHA453; IBIDS syndrome)	1	9,00	0,00	9,00	9	9	1	5,00	0,00	5,00	5	5
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	25	44,12	16,56	48,00	14	70	0	-	-	-	-	-
	RN1730	WAGR SINDROME DI (ORPHA893; WAGR syndrome)	2	12,50	1,50	12,50	11	14	0	-	-	-	-	-
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	1	23,00	0,00	23,00	23	23	0	-	-	-	-	-
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	1	41,00	0,00	41,00	41	41	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (22/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI (ORPHA912; Zellweger syndrome)	2	5,50	5,50	5,50	0	11	1	3,00	0,00	3,00	3	3
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI (ORPHA754; Androgen insensitivity syndrome)	80	36,64	19,15	36,50	4	87	0	-	-	-	-	-
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (ORPHA1037; Arthrogryposis multiplex congenita)	20	18,60	14,27	14,00	2	54	0	-	-	-	-	-
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA (ORPHA946; Acrocephalosyndactyly)	6	15,33	11,28	11,00	0	34	0	-	-	-	-	-
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	394	13,02	11,77	10,00	0	57	2	11,00	9,00	11,00	2	20
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	286	24,61	17,22	20,00	0	78	1	24,00	0,00	24,00	24	24
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	426	36,79	19,85	38,00	0	80	10	18,30	22,41	3,50	0	57
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE	183	25,46	19,02	20,00	1	82	4	46,75	25,69	58,50	3	67
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	100	14,86	11,54	12,00	0	54	6	1,33	2,56	0,00	0	7
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	553	15,40	12,08	12,00	0	67	9	16,67	21,26	2,00	0	59
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	204	18,93	13,16	15,00	1	58	8	24,38	21,51	16,50	6	72
	TOTALE		9.658	25,52	18,87	20,00	0	98	220	34,68	27,32	36,00	0	90
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE														
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA (ORPHA290; Congenital Rubella syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO (ORPHA1906; Fetal valproate syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA (ORPHA1912; Fetal hydantoin syndrome)	0	-	-	-	-	-	0	-	-	-	-	-
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	11	14,27	4,57	14,00	8	25	0	-	-	-	-	-
	RP0050	APNEA INFANTILE (ORPHA99981; Apnea of prematurity)	3	22,00	15,12	15,00	8	43	0	-	-	-	-	-
	RP0060	KERNITTERO (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	1	13,00	0,00	13,00	13	13	0	-	-	-	-	-

Tabella 4.7 (23/23)

NOTE	CODICE	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES)	TOTALE VIVENTI	ETA' AL 31 DICEMBRE 2015					TOTALE DECEDUTI	ETA' AL DECESSO				
				Media	DS	Mediana	Min	Max		Media	DS	Mediana	Min	Max
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	35	37,66	17,80	38,00	9	71	2	57,00	1,00	57,00	56	58
	TOTALE		50	31,08	18,55	24,50	8	71	2	57,00	1,00	57,00	56	58
RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI														
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	6	45,50	21,98	39,00	23	89	1	65,00	0,00	65,00	65	65
	TOTALE		6	45,50	21,98	39,00	23	89	1	65,00	0,00	65,00	65	65

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

NA = NON APPLICABILE

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
e-mail raredis@marionegri.it

orari:
dal lunedì al venerdì
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



6. BIBLIOGRAFIA

1. Decisione n. 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 29 aprile 1999. *Gazzetta ufficiale della Comunità europea L 155, 22.06.1999, pag. 1-6*
2. Ministero della Salute. Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e successivi. http://www.salute.gov.it/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; DGR n. 10/3994 del 4 agosto 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

11. ISTAT. Popolazione residente al 1 gennaio 2016. <http://demo.istat.it/>. Consultato il 09.09.2016

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

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

NS CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO

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

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

NOTA 2 LA MALATTIA DI WALDMANN (RC0140) E LA LINFANGECTASIA INTESTINALE (RI0080) SONO SINONIMI; QUEST'ULTIMA È LA DESCRIZIONE ATTUALMENTE PIÙ UTILIZZATA

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

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

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38
RA - MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE																																								
NS	RA0010	HANSEN MALATTIA DI																																						
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI			31	x																																	1	
	RA0030	LYME MALATTIA DI		x		18			1				2		1		x				2		x																x	
RB - TUMORI																																								
	RB0010	WILMS TUMORE DI	7		x				1				x																											
	RB0020	RETINOBLASTOMA	x		x				1							17																								
	RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI	x						x																															
	RB0040	GARDNER MALATTIA DI	x		x	x			x																x	x														
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	36		x	x			9							1							x		x	11														
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	3		x	x										1		9						2														81		
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI	1	84	9	304	11		211	10		8	11	35		3	9	19						60			8	1										2		
		NEUROFIBROMATOSI TIPO I	x	80	9	300	11		211	10		8	11	34		2	8	19						60			8	1										1		
		NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	4	x	4	x		x	x		x	x	1		1	1	x						x			x	x										1		

Appendice 1 (3/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																																				
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38															
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI			1	3	5			10			1	40	19			88							38						X		5																						
		BARTTER SINDROME DI			1	2	1			x			x	13	x			17						x						x		x																							
		CONN SINDROME DI			x	x	x			5			x	x	1			4						20						x		1																							
		GITELMAN SIDROME DI			x	1	4			2			1	25	14			65						x						x		x																							
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE			x	x	x			3			x	2	4			2						18						x		4																							
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE			9	1	10			5			6	9			17	8	6													119	9										X												
		11-BETA-IDROSSILASI DEFICIT DI			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													1	x												x										
		18-IDROSSILASI DEFICIT DI			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								
		21-IDROSSILASI DEFICIT DI			8	1	8			5			6	9			17	8	6													116	8														x								
		3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI			1	x	2			x			x	x			x	x	x													2	1															x							
		CITOCROMO P450 OSSIDOREDUCTASI DEFICIT DI			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						
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI			2	1				4			X	X	X			8															5	10																83					
		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	3																	11				
		POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III			2	x				2			x	x	x			x															5	7																		72			
	RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI			15	4	22	1		9			14	24			X	194		717					103																														
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE			4	1	3			2			5	x			x	11		2					14																														
		ACIDURIA GLUTARICA			x	x	x			1			x	x			x	x		2					1																														
		ACIDURIA IDROSSIGLUTARICA			5	x	x			x			x	x			x	x		x					x																														

Appendice 1 (4/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																													
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38								
		ALBINISMO		x	x	1				1			x	x		x	125		x					x																								
		ALCAPTONURIA		x	x	x				2			x	x		x	x		x						10																							
		BETA-CHETOTIOLASI DEFICIT DI		x	x	x				x			x	x		x	x		x						2																							
		BIOTINIDASI DEFICIT DI		x	x	x				x			x	x		x	x		x						2																							
		CISTINOSI		x	2	1				x			x	x		x	x		1						x																							
		CISTINURIA		x	x	2				x			6	23		x	56		4						1																							
		FANCONI SINDROME RENALE		x	x	x				x			x	x		x	1		x						x																							
		HARTNUP MALATTIA DI		1	x	x				x			x	x		x	x		x						x																							
		IMINOACIDEMIA		x	x	x				x			x	x		x	x		x						x																							
		INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA		x	x	1				x			x	x		x	x		x						4																							
		IPER-BETA-ALANINEMIA		x	x	x				x			x	x		x	x		x						x																							
		IPERFENILALANINEMIA		x	x	x				x			x	x		x	x		691						x																							
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA		x	x	x				1			x	x		x	x		x						5																							
		IPERISTIDINEMIA		x	x	x				x			x	x		x	x		1						x																							
		IPERLISINEMIA		x	x	x				x			x	x		x	x		x						x																							
		IPERPROLINEMIA		x	x	x				1			x	x		x	x		2						x																							
		IPERVALINEMIA		x	x	x				x			x	x		x	x		x						x																							
		LOWE SINDROME DI		x	x	x				x			3	1		x	x		2						x																							
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO		x	x	3				x			x	x		x	x		2						16																							
		METILMALONICO ACIDEMIA		1	x	x				x			x	x		x	x		1						10																							
		METILMALONICO ACIDEMIA CON OMOCISTINURIA		2	x	5				1			x	x		x	x		x						14																							
		OLOCARBOSSILASI SINTETASI DEFICIT DI		x	x	x				x			x	x		x	x		x						2																							

Appendice 1 (5/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38										
		OMOCISTINURIA		1	1	2				x			x	x		x	1		1					10																										
		ORNITINA AMINOTRANSFERASI DEFICIT DI		x	x	x				x			x	x		x	x		x					2																										
		PROLIDASI DEFICIT DI		x	x	x				x			x	x		x	x		x					x																										
		PROPIONICO ACIDEMIA		x	x	1				x			x	x		x	x		3					1																										
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA		x	x	2				x			x	x		x	x		x					x																										
		SINDROME HHH (IPERORNITINEMIA, IPERAMMONEMIA E OMOCITRULLINURIA)		1	x	x				x			x	x		x	x		x					1																										
		TIROSINEMIA		x	x	1				x			x	x		x	x		5					8																										
	RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA				2				1										6				58																										
		ARGINASI (ARG) DEFICIT DI				x				x										x				4																										
		ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI				x				x										1				13																										
		ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI				1				x										2				11																										
		CARBAMIL-FOSFATO-SINTETASI (CPS) DEFICIT DI				x				x										x				1																										
1A		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA				x				x										x				2																										
		N-ACETIL-GLUTAMMATO-SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI				x				1										x				x																										
		ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI				1				x										3				27																										
	RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO		6		12				22					X	2				51				126					33		6																			
		ASPARTILGLUCOSAMINURIA		x		x				x					x	x				x				x				x		x																				
		DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE		1		x				x					x	x				1				5				x		x																				
		FRUTTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI		x		x				x					x	x				3				2				x		x																				
		FUCOSIDOSI		x		x				x					x	x				x				x				x		x																				
		GALATTOSEMIA		x		x				1					x	x				14				8				x		x																				
		GLICOGENO-SINTETASI DEFICIT DI		x		x				x					x	x				x				1				x		x																				

Appendice 1 (6/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38																
		GLICOGENOSI PER DEFICIT DI FOSFORILASI CHINASI		x		x								x	x					x					9				x		x								x																	
		GLICOGENOSI TIPO 1		x		2								x	x					21					26				5		x											x														
		GLICOGENOSI TIPO 10		x		x								x	x					x					x			x		x													x													
		GLICOGENOSI TIPO 11		x		x								x	x					x					4			x		x														x												
		GLICOGENOSI TIPO 12		x		x								x	x					x					x			x		x															x											
		GLICOGENOSI TIPO 13		x		x								x	x					x					x			x		x																x										
		GLICOGENOSI TIPO 2		2		7								x	2					1					14			13		x																x										
		GLICOGENOSI TIPO 3		x		x								x	x					7					11			x		x																x										
		GLICOGENOSI TIPO 4		x		x								x	x					x					x			x		x																	x									
		GLICOGENOSI TIPO 5		1		x								x	x					x					6			x		x																	x									
		GLICOGENOSI TIPO 6		x		x								x	x					1					1			x		x																			x							
		GLICOGENOSI TIPO 7		x		x								x	x					x					x			x		x																			x							
		GLUT1 DEFICIT DI		1		x								x	x					x					x			15		x																			x							
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO		x		x								x	x					3					23			x		x																				x						
		IPERINSULINISMO CONGENITO		x		1								x	x					x					10			x		6																				x						
		IPERROSSALURIA PRIMARIA		x		x								x	x					x					x			x		x																					x					
		MALASSORBIMENTO DI GLUCOSIO E GALATTOSIO		x		x								x	x					x					x			x		x																						x				
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI		x		2								x	x					x					x			x		x																					x					
		MANNOSIDOSI		1		x								x	x					x					6			x		x																						x				
		SACCARASI ISOMALTASI DEFICIT DI		x		x								x	x					x					x			x		x																							x			

Appendice 1 (7/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																									
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38				
	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ECCETTO: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE TIPO IIA E IIB; IPERCOLESTERLEMIA PRIMITIVA POLIGENICA; IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE COMBINATA; IPERLIPOPROTEINEMIA DI TIPO III		6	1	53	X				X			1	1			21		9					30							2												
		ABETALIPOPROTEINEMIA		x	x	2	x						x	x			x		1					4							x													
		BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI		4	x	7	x						x	x			2		4					13							x													
		CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI		1	x	1	x						1	x			x		1					7							2													
		CARNITINA MUSCOLARE DEFICIT DI		x	x	x	x						x	x			x		x					2							x													
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA		x	x	3	x						x	x			x		1					1							x													
1A		DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI		x	x	x	x						x	x			x		x					1							x													
1C		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE AUTOSOMICO RECESSIVA		x	x	x	x						x	x			2		x					x							x													
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE		x	x	x	x						x	1			7		x					x							x													
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE		x	1	18	x						x	x			2		2					x							x													
		IPOALFALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE		x	x	4	x						x	x			x		x					x							x													
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE		x	x	11	x						x	x			1		x					2							x													
		LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI		x	x	2	x						x	x			6		x					x							x													
		TANGIER MALATTIA DI		x	x	5	x						x	x			1		x					x							x													
		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA		1	x	x	x						x	x			x		x					x							x													
	RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI		9	25	27						7		1	6		15	1	4		1			58							3													
		CHANARIN-DORFMAN MALATTIA DI		x	x	x							x	x			x	x		x		x		x							x													
		ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI		1	x	2							x	x			x	x		1		x		x							1													
		FABRY MALATTIA DI		x	24	6							x	6		14	x		3		1			44							x													
		GAUCHER MALATTIA DI		1	x	19							5				1	x		x		x		11							x													

Appendice 1 (8/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																																						
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38																	
		NIEMANN-PICK MALATTIA DI		7	1	x				2			x	x		x	1		x		x			3														2																			
		SCHINDLER MALATTIA DI		x	x	x				x			x	x		x	x		x		x			x																x																	
		WOLMAN MALATTIA DI		x	x	x				x			x	x		x	x		x		x			x																	x																
	RCG090	MUCOLIPIDOSI		x		X																	3																		X																
		GALATTOSIALIDOSI		x		x																	x																				x														
		MUCOLIPIDOSI TIPO 2		x		x																	3																				x														
		MUCOLIPIDOSI TIPO 3		x		x																	x																						x												
		MUCOLIPIDOSI TIPO 4		x		x																	x																						x												
		SIALIDOSI		x		x																	x																							x											
	RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO			3	64			2	1			42	24	5	X	3								2		269																			X											
1A		ANEMIA MICROCITICA EREDITARIA			x	x			1	x			x	x	x	x	x								x		x																					x									
		DMT1 DEFICIT DI			x	x				x			x	x	x	x	x									x		x																					x								
1B		EMOCROMATOSI EREDITARIA			x	3				x			40	x	x	x	3									x		195																						x							
		EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA			1	5				x			1	2	x	x	x								1		5																							x							
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1			2	38				1			1	22	5	x	x								1		54																							x							
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2A			x	x				x			x	x	x	x	x									x		1																							x						
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 2B			x	x				x			x	x	x	x	x									x		x																								x					
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 3			x	x				x			x	x	x	x	x									x		1																								x					
		EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 4			x	3				x			x	x	x	x	x									x		10																							x						
		IRIDA (IRON REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA)			x	6				x			x	x	x	x	x									x		x																							x						
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA			x	9				1	x			x	x	x	x	x								x		3																								x					
	RCG110	PORFIRIE				64				16				25																																						X					

Appendice 1 (9/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																							
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38		
		COPROPORFIRIA EREDITARIA				5					x				x										1																x	
		PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE				21					1				x										x																x	
		PORFIRIA CUTANEA TARDA				12					x				25										20																x	
		PORFIRIA DA DEFICIT DI ALAD				x					x				x										x																x	
1B		PORFIRIA ERITROPOIETICA				x					1				x										x																x	
		PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA				1					1				x										x																	x
		PORFIRIA ERITROPOIETICA EPATICA				x					x				x										x																	x
		PORFIRIA VARIEGATA				9					x				x										x																	x
		PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA				16					13				x										1																	x
	RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE		x							x				3		3								2																	
		ADENILSUCCINASI DEFICIT DI		x							x				x		x								x																	
		ADENINA-FOSFORIBOSIL-TRANSFERASI DEFICIT DI		x							x				x		x								x																	
		DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI DEFICIT DI		x							x				x		x								x																	
		LESCH-NYHAN MALATTIA DI		x							x				3		3								1																	
		OROTICOACIDURIA		x							x				x		x								x																	
		XANTINURIA		x							x				x		x								1																	
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI		2	464	25					36			5	10		x	4					2	1						1									6			
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI		x	1	1					1							x		2					79																	
		MUCOPOLISACCARIDOSI NON TIPIZZATA		x	x	x					x							x		x					x																	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1		x	x	1					x							x		1					17																	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2		x	1	x					x							x		x					24																	
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3		x	x	x					x							x		1					12																	

Appendice 1 (10/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																										
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38					
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 4		x	x	x											x		x																				20						
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 6		x	x	x											x		x																					5					
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 7		x	x	x											x		x																					1					
		MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 9		x	x	x											x		x																					x					
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE			1	8	3										78							2															8		21	2			
		ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS			1	4	2										77							1																	8		21	x	
		ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS			x	4	1										1							1																	x		2		
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE			13	115								7			11																									8	3		
		AGAMMAGLOBULINEMIA			6	13								41			x																								x	x			
		CARTILAGE-HAIR HYPOPLASIA (CHH)			x	x								1			x																								x	x			
		DIFETTO IDIOPATICO DI CD4			1	x								x			x																								x	x			
		DIGEORGE SINDROME DI			5	20								33			x																								16		6	x	
		DUNCAN SINDROME DI			x	x								2			x																									x	x		
		GRISCELLI SINDROME DI			x	x								x			x																									x	x		
		IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE			x	1								5			1																									x	x		
		IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE			1	67								79			6																										x	3	
		IMMUNODEFICIENZA DA DIFETTO CONGENITO DI FATTORI DEL COMPLEMENTO			x	3								x			x																									x	x		
		IPER-IGE SINDROME			x	9								1			x																										x	x	
		NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE			x	x								3			x																										x	x	
		NEZELOF SINDROME DI			x	x								x			x																										x	x	
		NIJMEGEN SINDROME			x	x								x			x																											x	x
		WHIM SINDROME			x	x								x			x																											x	x

Appendice 1 (11/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38
		WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI			x	1					1				x			x								x												x	x	
RD - MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI																																								
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA				178				1					9		1	2									2												4	
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA			x	17				12	12				x		x					x					x												x	
	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHOENLEIN RICORRENTE			6	2				3			3	x	8		x	x		x	x				5													1	x	
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA			x	x	1			x	x				x								x			x	x											3		
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA			x	2				22						x																								
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI								1																													x	
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE			48	777			3	144					27	7	4	X	4		6				1			170										8		
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI			5	69			2	78					8	3	3	x	2		x				x			63										2		
		ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA			1	29			x	1					1	x	x	x	x		x				x			6										x		
		ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA			x	3			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	
		FANCONI ANEMIA DI			x	x			x	x					x	x	x	x	x		x					x													x	
		GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI			1	112			1	20					3	x	x	x	x		4				1			3											4	
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI			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
		PIRUVATO CHINASI DEFICIT DI			x	19			x	x					x	x	x	x	x		x					x			x											x
		SFEROCITOSI EREDITARIA			1	154			x	33					2	x	x	x	2		1					x			3										x	
		TALASSEMIE			40	390			x	12					13	4	1	x	x		1					x			84										2	
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE			202	2527				191	32					5	31	X	69		3					4													4	
		AFIBRINOGENEMIA			1	6				x	x					x	x	x	x		x						x													x

Appendice 1 (12/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																									
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38				
		ANTIPLASMINA DEFICIT DI			x	x				x	x				x	x	x	x		x			x	x																	x			
		ANTITROMBINA DEFICIT DI			2	33				41	x				x	1	x	x		x			x	x																			2	
		DISFIBRINOGENEMIA			x	17				3	x				x	7	x	1		x			x	1																			x	
1B		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI			5	493				3	3				x	x	x	3		x			x	35																			x	
		EMOFILIA A			58	671				49	3				2	1	x	24		x			x	1																			x	
		EMOFILIA B			3	123				4	1				x	1	x	2		x			x	x																			x	
		FATTORE II DEFICIT DI			x	x				1	x				x	x	x	x		2			x	x																			x	
		FATTORE V DEFICIT DI			4	19				x	x				x	x	x	x		1			1	x																			x	
		FATTORE V E FATTORE VIII DEFICIT COMBINATO DI			x	1				x	x				x	x	x	x		x			x	x																			x	
		FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA			6	63				14	2				x	x	x	4		x			1	3																			x	
		FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE			2	26				12	x				2	1	x	3		x			x	2																			x	
		FATTORE VII DEFICIT DI			13	76				10	1				x	1	x	2		x			x	x																			x	
		FATTORE X DEFICIT DI			1	7				2	x				x	x	x	x		x			x	x																				x
		FATTORE XI DEFICIT DI			19	38				1	2				x	x	x	1		x			x	x																				x
1B		FATTORE XII DEFICIT DI			2	1				1	x				x	x	x	x		x			x	x																				x
		FATTORE XIII DEFICIT DI			x	5				x	x				x	1	x	x		x			x	x																				x
		FATTORI VITAMINA K DIPENDENTI DEFICIT MULTIPLO DI			x	x				x	x				x	x	x	x		x			x	x																				x
		IPOFIBRINOGENEMIA			x	x				x	x				x	x	x	x		x			x	x																			x	
		PLASMINOGENO DEFICIT DI			x	1				x	x				x	x	x	x		x			x	x																				x
		PROTEINA C DEFICIT DI			1	234				9	7				x	1	x	2		x			x	2																				x
		PROTEINA S DEFICIT DI			6	313				12	7				x	x	x	x		x			2	11																				2
		PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE			1	7				4	3				x	x	x	1		x			x	1																				x

Appendice 1 (13/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																														
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38									
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI			78	393				25	3			1	17	x	26		x			x		1								x																	
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE			X	17	X			1	X			X		X	X		X					X																									
		BERNARD-SOULIER SINDROME DI			x	x	x			1	x			x		x	x		x					x																									
		PIASTRINOPATIA DA DIFETTO DI SECREZIONE			x	13	x			x	x			x		x	x		x					x																									
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN			x	4	x			x	x			x		x	x		x					x																									
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE			76	5	x			x	x			x		x	x		x					x																									
RF - MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO																																																	
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI								1																														x	x								
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI		79	1	2				9						x			2			1	x			x	1	8																					
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI		86		2																		4		x	2	x																					
	RF0040	RETT SINDROME DI		3						18							2	91												2		6			9														
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA		1						x						x																																	
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		35		x				1						4	1		x					x				22		x									1										
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		6												x	x												x																				
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON		263						63							38	3	1					2				5	x	7																			
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA		4		32				1					x		96	3												3	x																		
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		5		35	21	129		97	20		1	6	60	46	37	25		1	3	43		82	16	226		94	137	69	400															1			
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		7		x	1	1		2	x		x	x	3	1	2	1		x		x	4		x	x	x	x	6	15	2	10														x			
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA		44	1	x				x							x							3				x	1																				
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI		2		x	x			14				x		8		x	15		x			x			3	20		x															23				
	RF0140	WEST SINDROME DI		4			2			6				8		4		x	1									x	5		x																	21	
	RF0150	NARCOLESSIA			x			x									x	42		4									10		3																		

Appendice 1 (14/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																											
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38						
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	1																																											
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	9	1	20	23	26							5	46			6			1						x	x	1																	
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	26	1	22	24	16					7	26	37	92		1			36	14	85				1	45	3	2						8	4	1									
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	x										1							1					1		3																		
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS			6		2					x			17														x																	
	RF0210	EALES MALATTIA DI			x			x					x	x															x																	
	RF0220	BEHR SINDROME DI			x																						x		x																	
	RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH			10		3					x			x															x																
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE			x		1								x														x																	
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA			x			x								x														x																
	RF0260	OGUCHI SINDROME DI			x																									x																
	RF0270	COGAN SINDROME DI			5		4						x		x														2	x																
	RF0280	CHERATOCONO			105	107		497					30	6		15	12																													
	RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA				2																									x															
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	101	1												2													1	1																
	RFG010	LEUCODISTROFIE	61	X			2								1																															
		AICARDI-GOUTIERES SINDROME DI	3	x			x								x														18	x																
		ALEXANDER MALATTIA DI	9	x			x								1														1	x																
		CACH (CHILDHOOD ATAXIA WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM HYPOMYELINATION)	13	x			x								x														1	x																
		CANAVAN MALATTIA DI	x	x			x								x														x	x																
		IPOMIELINIZZAZIONE E CATARATTA CONGENITA (HLDS)	x	x			x								x														x	x																
		KRABBE MALATTIA DI	6	x			x								x														6	x	x															

Appendice 1 (15/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																						
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE CON ATROFIA DEI GANGLI DELLA BASE E DEL CERVELLETTO		2		x										x													x			x			x						
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 2 (HLD2)		7		x										x													x			x			x						
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 3 (HLD3)		x		x										x													x			x			x						
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 4 (HLD4)		x		x										x													x			x			x						
		LEUCODISTROFIA IPOMIELINIZZANTE DI TIPO 7 (HLD7)		2		x										x													x			x			x						
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA		2		x										x													1			x			3						
		LEUCOENCEFALOPATIA MEGAENCEFALICA CON CISTI SUBCORTICALI		9		x										x													x			x			x						
		MSD (MULTIPLE SULFATASE DEFICIENCY)		x		x										x													x			x			x						
		PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI		8		x										x													x			x			1						
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI		3																										x					x			x			
	RFG030	GANGLIOSIDOSI		4		X																									X										
		GANGLIOSIDOSI-GM1		3		x																								x									x		
		GANGLIOSIDOSI-GM2		1		x																								x										x	
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI		713		4										13	15	14																				1	8	44	
		ATASSIA CONGENITA		4		x										x	x	x																			x	x	x		
		ATASSIA DI FRIEDREICH		200		1										x	x	x																			x	1	3		
		ATASSIA EPISODICA		18		x										x	x	x																			x	x	x		
		ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY		15		x										x	x	x																			x	x	1		
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)		216		x										5	x	x																			x	1	2		
		ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA		32		x										x	12	x																			x	4	5		
		ATASSIA-TELEANGECTASIA		x		3										x	x	x																				x	x	x	
		ATROFIA MULTISISTEMICA		38		x										x	x	14																				x	x	x	

Appendice 1 (16/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																												
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38							
1A		ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE		x		x										2	x	x											x	x		x															
		BOUCHER-NEUHAUSER SINDROME DI		x		x										x	x	x											x	x		x															
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (ATASSIA FRIEDREICH-LIKE)		11		x										x	x	x											x	x		x															
		HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)		1		x										x	x	x											x	x		1															
		KARAK SINDROME DI (NBIA2B)		x		x										x	x	x											x	x		x															
		MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI		x		x										x	x	x											x	x		x															
		NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		1		x										x	x	x											x	x		x															
		NEUROFERRITINOPATIA (NBIA3)		x		x										x	x	x											x	x		x															
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA		163		x										6	3	x											1	1		32															
		SEITELBERGER MALATTIA DI (NBIA2A)		2		x										x	x	x											x	1		x															
		SINDROME ATASSIA-APRASSIA OCULOMOTORIA		10		x										x	x	x											x	x		x															
		SINDROME HARP		x		x										x	x	x											x	x		x															
		SINDROME TREMORE-ATASSIA X-FRAGILE ASSOCIATA		2		x										x	x	x											x	x		x															
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI		40		X										X													1	1		2	6		6	X	9										
		AMIOTROFIA MONOMELICA (MALATTIA DI HIRAYAMA)		6		x										x													x	x		x	x	x													
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO TIPO 1		x		x										x													x	1		1	x		x	x	x										
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		x		x										x													x	1		x	x	x													
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE INFANTILE X-LINKED		x		x										x													x	1		x	x	x													
		ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SCAPOLOPERONEALE		x		x										x													1	x		x	x	x													
		BROWN-VIALETTI-VAN LAERE SINDROME DI		x		x										x													x	x		x	x	x													
		IPOPLASIA PONTOCEREBELLARE TIPO 1		x		x										x													x	x		x	x	x													
		KENNEDY MALATTIA DI		10		x										x													1	x		x	x	9													

Appendice 1 (17/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																									
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38				
		PARALISI BULBARE PROGRESSIVA DELL'INFANZIA	x		x				x						x							x		x			x	x		x	x	x												
		SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	5		x				3						x							x		x			x	x		1	x	x												
		SMA TIPO 2	10		x				3						x							x		x			x	1		x	x	x												
		SMA TIPO 3 (MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER)	7		x				6						x							x		x			x	3		x	x	x												
		SMA TIPO 4	2		x				x						x							x		x			x	x		5	x	x												
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	213		1	3			28					3	6	8	4		1			10		1	5			5	44		2													
		AMIOTROFIA NEURALGICA EREDITARIA	x		x	x			x					x	x	x	x		x			x		x	x			x		x	x													
		CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	175		x	2			21					3	3	8	2		1			7		1	4			2		38		x												
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	x		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		x			1		x	x			x		2		2												
		NEUROPATIA SENSORIALE E AUTONOMICA EREDITARIA	2		x	x			x					x	x	x	x		x			x		x	x			1		x		x												
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	2		x	x			1					x	x	x	x		x			x		x	x			2		x		x												
		NEUROPATIA TOMACULARE	29		1	1			6					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	x													
		ROUSSY-LEVY SINDROME DI	x		x	x			x					x	x	x	x		x			x		x	x			x		x	x													
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	15	21	11				2							1			X					X				6		5	X	1												
		MIOPATIA CENTRAL CORE	4	20	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	7	x	2				x							x			x					x				3		1	x	x												
		MIOPATIA MINICORE/MULTI-MINICORE	x	x	1				x							x			x					x				3		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												

Appendice 1 (18/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																											
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38						
		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		81		25			60					2	3	3						1	2				49	17	40		8															
		DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA		4		1			6					x	x	x						x	x				3	3	x	x																
		DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI		7		9			5					x	x	1						x	x				6	x	15		1															
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER		29		4			28					x	x	x						x	x				8	6	3	1																
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE		25		x			7					1	1	1						x	1				27	7	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		11			12					1	2	1						x	1				5	1	17	2																
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE		x		x			x					x	x	x						x	x				x	x	x	x																
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA		1		x			x					x	x	x						1	x				x	x	x	x																
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE		20		29			65					1	8	3						9	2				21	4	19	2	25	87														
		DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)		7		20			48					1	8	2						9	2				19	2	12	2	18	68														
		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			7					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														
		PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG		3		4			3					x	x	x						x	x				x	x	2	x	x	1														
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE		x		3			1							2	2													2		7	8													
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE				3	41		28							x	15	406						1			10	3	6																	
		AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER				x	x		x							x	3	2						x			4	3	x																	
		DISTROFIA DEI CONI				x	5		3							x	1	1						x			1	x	1																	

Appendice 1 (19/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																																																									
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38																																				
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA			x	x			1							x	x		2					x				x	x		x																																													
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST			x	2			3							x	x		2					x				x	x		x																																													
		DISTROFIA VITREO-RETINICA			x	3			1							x	1		x					x				x	x		x																																													
		RETINITE PIGMENTOSA			3	23			17							x	3		330					x				5	x		2																																													
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS			x	x			x							x	x		2					x				x	x		x																																													
		RETINOSCHISI			x	x			x							x	2		1					x				x	x		1																																													
		STARGARDT MALATTIA DI			x	7			2							x	4		28						1			x	x		1																																													
		USHER SINDROME DI			x	1			1							x	1		38						x			x	x		1																																													
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE				4			x							x									x																			1																																
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA				1			2					X						X					1																			X																																
		DEGENERAZIONE CORNEALE MARGINALE				x			1					x						x					1																				x																															
		DEGENERAZIONE CORNEALE NODULARE				1			1					x							x					x																				x																														
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA				8			29					X					2		1					25																			7																															
		DISTROFIA CORNEALE POSTERIORE				4			17					x					x		x					22																				5																														
1A		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE				x			x					x					2		x						x																				x																													
		DISTROFIA CORNEALE STROMALE				2			3					x						x		1					1																				x																													
		DISTROFIA CORNEALE SUPERFICIALE				2			9					x						x		x					2																				2																													
RG - MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO																																																																												
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA			1	165			1	8				4				2		3		x	1	x																								x																												
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA			6		6		3	1				6	8	24			6	17		1	1	46	15		6																				11	1																												
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA				4				14				2	1	1			2				x	1	2	3																						3	x																											
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI			60	161	1		5	71				4					1	20	1	15																																																						

Appendice 1 (20/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																																																																		
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38																																													
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI			10	23			2	27			18	15		1	26		2		28	5		13					6	15	3			3																																																			
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI				x	1			x				x		1	1		x		2									x	x																																																						
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER			9	12	1		3	2			7	14	16		17	13				50	11		16				6	30	4			1																																																			
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI			29	54			26	68				38	40		7	33		2	2	12	16		40	2			1		46	5																																																					
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI			1	23				13				1	15		3	1		1		1	6		1						11	1																																																					
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA			305					1		562				x								1						1																																																							
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI				7				x					2		x	9		x												x																																																					
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA			5	71					11		1		5		x	18		2		1			12							3																																																					
RI - MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE																																																																																					
	RI0010	ACALASIA			14	101				12					4			7	3						3																																																												
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE				x				x									x																																																																		
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA			10	35				8				1						x																																																																	
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			4	30				x					x		x	x	x					x																																																													
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE				4				1				3	31			25	x	37					19	13						1																																																					
NS	RI0060	SPRUE CELIACA																																																																																			
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI													x					x																																																																	
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE			1	1					2						x	x	1																																																																		
RJ - MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO																																																																																					
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO				x	x	1			x			5	x		x	8		x																																																																	
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE				30	x		x	3			x		4		2	x					4	7		x																																																											
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE			148					2						20			1					113	16																																																												

Appendice 1 (21/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																				
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37
RL - MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO																																							
	RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS				x																																	
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME			13	49			5			4	6				x	x						x															
	RL0030	PEMFIGO			70	143			46			14	34						4						6														
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			112	253			69			24	77						24					8															
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE			25	21			1			x	10						1					1												2			
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			21	22			19			x							4					x															
RM - MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO																																							
	RM0010	DERMATOMIOSITE		5	11	44			28			4	12		3	1		1	4		6		3	x			1	x	8	2									
	RM0020	POLIMIOSITE		2	3	27			39			4	10		4	8		1	1	x	9		6	x			1	2	16	x									
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA			8	27			33			9	22		1	13		3	6		29		3	1				2	9	3									
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA		x	x	3						2		x	x			x		2		x																	
	RM0050	FASCITE DIFFUSA			x	2			x						x				1																				
	RM0060	POLICONDRITE			x	2			9				3		1				1	1	2															1			
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE			240	246			22	373			22	251		25	64		3	40	32	207		24	9					4	32	19							
RN - MALFORMAZIONI CONGENITE																																							
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI		407		1			34			13	1		27	44							2				6	3		3									
	RN0020	MICROCEFALIA		1					12							x		x					x			x	2												
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		x					5									x								x	x												
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI		11		1			x							x		x					x			6	11												
	RN0050	LISSENCEFALIA		x					5									1					x			x	1									2			
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA			x	x			x									1					x			x													

Appendice 1 (22/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38
	RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI																																						
	RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE				x																		x					x											
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI				x			x							x	3							1																
	RN0100	PETER ANOMALIA DI				1			x								2							x																
	RN0110	ANIRIDIA			x	1			1								3							x																
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO				3			2							x	13						x					x												
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI				1			1							x	1												1											
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE				x											x																							
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS															x	x						4																
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA			4	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			5	88			2				11			x	28																							
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI			8	x			1				x			1	15																							
	RN0210	ATRESIA BILIARE				17			13				6			x	x	x																						
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI				x			x		1		2			5		x						6																
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO											4						x					17																
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO			x	1			1				x		x																							1		
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA				x	1		x	x			6	20			38																							
	RN0260	FOCOMELIA				4												x						2																
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL				x												x						x																
	RN0280	ACRODISOSTOSI				1																		1																

Appendice 1 (23/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE				x																		x																
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE			x	x			1									x																						
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI				x						1			5								3							1										
	RN0320	GASTROSCHISI			x	2			3				x			x	7																							
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI			12	309			275			x			11								5					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																		3																
	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	43																		12					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		1																		x																
	RN0500	CUTIS LAXA				2			x							x								x																

Appendice 1 (24/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																														
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38									
	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			13		3									x																													
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA			x	x			x																																								
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA				20			2																																								
	RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA				x																																											
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE				1			x																																								
	RN0600	IPOCHERATOSI 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						2																			
NS	RN0660	DOWN SINDROME DI																																															
	RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL		x	x	5			x										x	x				4				1		x	x							1											
	RN0680	TURNER SINDROME DI			26	1	16		11	3		6	6	1	6	10	14	3	3					3				1		75	4																		
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI			5	34	14		11	8		1	1	2		2	46	5	9				2	14	8			5		11	21																		
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI		1	x	4				x								x	x					9																			x			2			
	RN0710	MELAS SINDROME		64	2	1			10								1			x			x	x				x	1																				
	RN0720	MERRF SINDROME		36	x	13				3							x			x				1	x				5	x																			

Appendice 1 (26/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI			x	28				6							1		2																					
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI				2							x					x							x															
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI				x																			x															
	RN0980	MECKEL SINDROME DI				x																			x															
	RN0990	MOEBIUS SINDROME DI			x	1																			x			x												
	RN1000	NAGER SINDROME DI				x																			x															
	RN1010	NOONAN SINDROME DI			2	11	16			11			x			2	4								25							x								
	RN1020	OPITZ SINDROME DI				x			1			x							x						x															
	RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI				x	x																		x															
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI				1																			2															
	RN1050	RIEGER SINDROME																																						
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI				x																			x															
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI				x														x					1															
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI				x	1			4			3			x									5						4	x								
	RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI				x																			x															
	RN1100	SECKEL SINDROME DI			x	x	1			1															x							1								
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE																							x															
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI				x																			x															
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE				1																			x															
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE				3																			3															
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA				4																			3															
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA				x																			x															

Appendice 1 (27/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																										
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38					
	RN1170	SINDROME PROTEO				x			1									x						1																					
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA			2	x			1															x																x					
	RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA					6																	1																					
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI		x		1				x														1																					
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI		2		4																		2														1	x						
	RN1220	STICKLER SINDROME DI			1	15																		3																					
	RN1230	SUMMIT SINDROME DI		x																				x																					
	RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI				x																		x																					
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE				8			1									1						1																					
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI		x																				x																					
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI		2	1	37						1					x	x	x					22			1	1											x						
	RN1280	WINCHESTER SINDROME DI										x																																	
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI			x																																					3			
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI		10	x	x			9			x					x		5					5			1	2										x	4			35			
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI			2	7	41		9								x	1						1	3				2									114	41				x		
	RN1320	MARFAN SINDROME DI			454	10			8			2					196	7						2																					
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE		7	x	9			2	1		x				x	2		2					11			3	5												x	5				
	RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI				x																		x																					
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI				8			2															x																					
	RN1360	ALPORT SINDROME DI				45	x		x			2	10	9			4		2				x		1																				
	RN1370	ALSTROM SINDROME DI																																										x	
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI		x	x	5	x		1			1												4																				x	x

Appendice 1 (28/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																																	
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38												
	RN1390	CARPENTER SINDROME DI			x																			x						x																						
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI		x		x													x					1				x																								
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI		x	2	9			x			x				x		x						14			x			2																						
	RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI				x																		x																												
	RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI				x			x																							x																				
	RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE				x																		x																												
	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA				x										x								x							x																					
	RN1460	FRASER SINDROME DI							1																																											
	RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI				x																			x																											
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO				3			1			x									4				x				x															4								
	RN1490	ISAACS SINDROME DI			x																					x				x																						
	RN1500	KID SINDROME				x																			x																											
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI				3			3					x		x		4						23	1																					8						
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI																												x	2																					
	RN1530	LEOPARD SINDROME				1			x																3																											
	RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI																																																		
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI				x			x																x																											
	RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI				x																																														
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI			2												x																																			
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI																														x																				
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI			x		2			2															x																					x				1		
	RN1600	PEARSON SINDROME DI			1	x																																														

Appendice 1 (29/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38										
	RN1610	POEMS SINDROME		1	3				5																13				1																					
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI		1	x	8			x						x			2						2																										
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA				x																		x																										
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		x																																														
	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												x																																
	RN1710	TAY SINDROME DI				x																																												
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI							6																																									
	RN1730	WAGR SINDROME DI							1																																									
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI				x																			x																									
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI				1																			x																									
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI		x		x			x																																									
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI			1	3			2				x																																					
	RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE		x		5			1									x						1					x																					
	RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA				1																			x																									
	RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA		203		10			5									7		4				19																										
		C SINDROME		3		1			x									x		x				1																										
		CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME		1		x			x									x		1					x																									

Appendice 1 (30/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																												
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38							
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA		196		x				x							5		x					10																							
		CROUZON MALATTIA DI		2		2				x							x		x					6																							
		DISOSTOSI CLEIDOCRANICA		x		4				3							x		x					2																							
		DISOSTOSI MANDIBOLOFACCIALE		x		x				1							x		x					x																							
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE		x		x				x							x		x					x																							
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE		1		x				x							x		x					x																							
		DISPLASIA MANDIBOLO-ACRALE		x		x				x							x		x					x																							
		DISPLASIA MAXILLONASALE		x		x				x							x		1					x																							
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI		x		1				x							2		1					x																							
		PIERRE-ROBIN SINDROME DI		x		x				1							x		1					x																							
		TREACHER-COLLINS SINDROME DI		x		2				x							x		x					x																							
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE			1	39				16			x				x		x				17																				5				
		ACONDROGENESI			x	x				x			x				x		x					1																		x					
		ACONDROPLASIA			x	14				9			x				x		x					5																			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				2			x				x		x					1																			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			

Appendice 1 (31/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AfferENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																															
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38										
		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	19				1				x						x		x				5																					x			
		IPOCONDROPLASIA			x	3				2				x						x		x				2																					x			
		KEUTEL SINDROME DI			x	x				x				x						x		x				x																					x			
		KNIEST DISPLASIA			x	x				x				x						x		x				x																					x			
		SCHWARTZ-JAMPEL SINDROME DI			x	x				x				x						x		x				x																						x		
		SINDROME CAMPTOMELICA			x	x				x				x						x		x				x																						x		
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE			2	56				7				1				1			2			60	13			6																	7	9				
		ATELOSTEOGENESI			x	x				x				x				x			x				x	x			x																	x	x			
		BUSCHKE-OLLENDORFF SINDROME DI			x	1				x				x						x		x				x	x			x																x	x			
		CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI			x	x				x				x						x		x				x	x			x																	x	x		
		DISCONDROSTEOSI			1	6				x				x						x		x			1	4			x																		x	x		
		DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA			x	1				x				x						x		x				x	x			x																	x	x		
		DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA			x	x				x				x						x		x				x	x			x																		x	x	
		DISPLASIA FIBROSA			x	3				x				x						x		1			1	x			1																		x	x		
		DISPLASIA GNATODIAFISARIA			x	3				x				x						x		x				x	x			x																		x	x	
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA			x	x				x				x						x		x				x	1			x																			x	x
		DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA			x	1				x				x						x		x				x	x			x																		2	x	
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI			x	1				x				x						x		x				x	2																						x	x

Appendice 1 (32/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																								
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38			
		ENGELMANN MALATTIA DI			x	x				x				x			x			x			x			x			x			x	x										
		FAIRBANK MALATTIA DI			x	x				x				x			x			x			x			x			x			x	x										
		FRANK-TER HAAR SINDROME DI			x	1				1				x			x			x			x			x			x			x	x										
		HAJDU-CHENEY SINDROME DI			x	1				x				x			x			x			x			x			x			x	x										
		LARSEN SINDROME DI			x	x				x				x			x			x			x			1		x			x	x											
		MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI			x	x				x				x			x			x			x			x			x			2	x										
		NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO			x	x				x				x			x			x			x			x			x			x	x										
		OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA			x	8				x				x			x			x			47		2		x			x	x												
		OSTEOGENESI IMPERFETTA			1	29				6				1			1			1			11		3		5			3	9												
		OSTEOPETROSI			x	1				x				x			x			x			x			x			x			x	x										
		PICNODISOSTOSI			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										
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE				37				16																																	
		ITTIOSI CHERATINOPATICA				1				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		5	2	8	3			15	x			2					17		4				5		3	x		4	4												
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA		42	12	73	22			41	24			4				2		38				118		23	x		1	27													
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE		28		42	1			8										9				33		4	13		x	1													

Appendice 1 (33/33)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	CODICE DEL PRESIDIO DI RIFERIMENTO (VEDI TABELLA 3.2)																																									
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38				
RP - ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE																																												
	RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA			x	x				x																																		
	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO				x														x																								
	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA																																										
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE				x	x				8																																	
	RP0050	APNEA INFANTILE									x																																	
	RP0060	KERNITTERO																																										
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA					9				1																																	
RQ - SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI																																												
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI									x																																	

LEGENDA																																						
<p>COD CODICE ESENZIONE</p> <p>NS CONDIZIONE NON SORVEGLIATA DAL REGISTRO</p> <p>NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009</p> <p>NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011</p> <p>NOTA 2 LA MALATTIA DI WALDMANN (RC0140) E LA LINFANGECTASIA INTESTINALE (RI0080) SONO SINONIMI; QUEST'ULTIMA È LA DESCRIZIONE ATTUALMENTE PIÙ UTILIZZATA</p> <p>LO SPAZIO BIANCO INDICA CHE IL PRESIDIO NON È DI RIFERIMENTO PER LA CONDIZIONE RARA</p> <p>LA X INDICA CHE IL PRESIDIO È DI RIFERIMENTO PER LA CONDIZIONE RARA MA NON HA CENSITO CASI NEL REGISTRO WEB-BASED</p>																																						

