

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del DM 279/01 ordinate per frequenza.**Dati riferiti a 1.461 soggetti con scheda aperta, 1.463 diagnosi, 181 malattie.****Lazio, dati aggiornati al 30.06.2013.**

MALATTIA RARA	N	%
LEUCEMIA LINFOBLASTICA ACUTA	319	21,8
ENCEFALOPATIA EPILETTICA INFANTILE PRECOCE	122	8,3
LINFOMA DI HODGKIN	119	8,1
CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	89	6,1
ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE A ESORDIO SISTEMICO	60	4,1
FEBBRE REUMATICA	52	3,6
DISPLASIA CORTICALE FOCALE ISOLATA	43	2,9
EPILESSIA MIOCLONICA GRAVE DEL NEONATO	41	2,8
LINFOMA NON HODGKIN	39	2,7
CHRONIC RECURRENT MULTIFOCAL OSTEOMYELITIS	35	2,4
ACIDOSI RENALE TUBULARE DISTALE	30	2,0
FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	20	1,4
RENE POLICISTICO, AUTOSOMICO RECESSIVO	19	1,3
IPERINSULINISMO AUTOSOMICO DOMINANTE DA DEFICIT DI KIR6.2	19	1,3
LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA	16	1,1
SARCOMA DI KAPOSI	13	0,9
LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO AUTOSOMICO RECESSIVO	13	0,9
PERICARDITE	12	0,8
NEUROEPITELIOMA	11	0,8
EPILESSIA LIMITATA ALLE FEMMINE ASSOCIATA A DEFICIT COGNITIVO	11	0,8
EPILESSIA DIPENDENTE DALLA PIRIDOSSINA	11	0,8
FANCONI PRIMITIVA SINDROME DI	10	0,7
POLIMICROGIRIA	9	0,6
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE	9	0,6
ANGIOITE CUTANEA LEUCOCITOCLASTICA	9	0,6
TROMBOCITEMIA ESSENZIALE	7	0,5
SINDROME DI ONDINE	7	0,5
SINDROME DI GITELMAN	7	0,5
SINDROME DI AICARDI	7	0,5
SARCOIDOSI	7	0,5
LICHEN PIANO PILARE	7	0,5
SINDROME DI SOTOS	6	0,4
MIELODISPLASIA	6	0,4
LINFOMA DI BURKITT	6	0,4
CITOPENIA REFRAATTARIA CON DISPLASIA MULTILINEARE	6	0,4
CATARATTA GIOVANILE - MICROCORNEA - GLICOSURIA RENALE	6	0,4
OSTEOSARCOMA	5	0,3
EPILESSIA GENERALIZZATA CON CONVULSIONI FEBBRILI	5	0,3
SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE	4	0,3
MALATTIA DI DENT	4	0,3
IPEROSSALURIA PRIMITIVA, TIPO 1	4	0,3
IPEREPLEXIA - EPILESSIA	4	0,3
DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	4	0,3
CARCINOMA CORTICO-SURRENALICO CON IPERSECREZIONE DI ALDOSTERONE PURO	4	0,3
APLASIA MIDOLLARE	4	0,3
ACIDURIA MEVALONICA	4	0,3
SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND	3	0,2
SANDHOFF MALATTIA DI	3	0,2
PICNODISOSTOSI	3	0,2
ORTICARIA PIGMENTOSA	3	0,2
ORTICARIA FAMILIARE DA FREDDO	3	0,2
NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA, TIPO 1	3	0,2
MILROY MALATTIA DI	3	0,2
MENKES MALATTIA DI	3	0,2
LINFOISTIOCITOSI EMOFAGOCITICA FAMILIARE	3	0,2
DEFICIT CONGENITO DI ANTITROMBINA	3	0,2
CARDIOMIOPATIA DILATATIVA FAMILIARE	3	0,2
ANOFTALMIA - MICROFTALMIA	3	0,2
ANEMIA REFRAATTARIA	3	0,2
AGENESIA DEL CORPO CALLOSO - NEUROPATIA	3	0,2
SINDROME TRAPS	2	0,1

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del DM 279/01 ordinate per frequenza.**Dati riferiti a 1.461 soggetti con scheda aperta, 1.463 diagnosi, 181 malattie.****Lazio, dati aggiornati al 30.06.2013.**

MALATTIA RARA	N	%
SINDROME NEFROSICA IDIOPATICA STEROIDO-RESISTENTE CON IALINOSI FOCALE SEGMENTALE, FORMA FAMILIARE	2	0,1
SINDROME DA SINOSTOSI MULTIPLE	2	0,1
ROTHMUND THOMSON SINDROME DI	2	0,1
PSEUDOPSEUDOIPARATIROIDISMO	2	0,1
PSEUDOIPALDOSTERONISMO GENERALIZZATO, TIPO 1	2	0,1
OMOCISTINURIA DA DEFICIT DI METILENE-TETRAIDROFOLATO REDUTTASI	2	0,1
MYH9-RELATED THROMBOCYTOPENIA	2	0,1
MALATTIA CISTICA DELLA MIDOLLARE RENALE, AUTOSOMICA RECESSIVA	2	0,1
LINFEDEMA - DISTICHIASI	2	0,1
LIDDLE SINDROME DI	2	0,1
LARON SINDROME DI	2	0,1
LARINGOMALACIA CONGENITA	2	0,1
IMMUNODISREGOLAZIONE - POLIENDOCRINOPATIA - ENTEROPATIA LEGATA ALL'X	2	0,1
GUILLAIN-BARRE' SINDROME DI	2	0,1
GORLIN SINDROME DI	2	0,1
GORHAM-STOUT MALATTIA DI	2	0,1
EMI-IPERTORFIA	2	0,1
DISOSTOSI CLEIDOCRANICA	2	0,1
CRIOPIRINIPATIA	2	0,1
COREA DI SYDENHAM	2	0,1
CONVULSIONI SENSIBILI AL PIRIDOSSALE FOSFATO	2	0,1
COLESTASI INTRAEPATICA FAMILIARE PROGRESSIVA, TIPO 2	2	0,1
CISTINURIA	2	0,1
CASTLEMAN MALATTIA DI	2	0,1
BRACHIDATTILIA DISPLASIA DEI GOMITI E DEI POLSI	2	0,1
BLEFAROFIMOSI - EPICANTO INVERSO - PTOSI	2	0,1
ASPERGILLOSI	2	0,1
ZIMMERMAN-LABAND SINDROME DI	1	0,1
WISKOTT-ALDRICH SINDROME DI	1	0,1
WAARDENBURG TIPO I SINDROME DI	1	0,1
VON HIPPEL-LINDAU MALATTIA DI	1	0,1
TUMORE TERATOIDE ATIPICO	1	0,1
STILL A ESORDIO NELL'ADULTO MALATTIA DI	1	0,1
SRD5A3-CDG SYNDROME	1	0,1
SINDROME SAPHO	1	0,1
SINDROME PHACE	1	0,1
SINDROME LACRIMO-AURICULO-DENTO-DIGITALE	1	0,1
SINDROME FLOATING-HARBOR	1	0,1
SINDROME DELL'AMARTOMA IPOTALAMICO CONGENITO	1	0,1
SINDROME DA TORTUOSITÀ DELLE ARTERIE	1	0,1
SINDROME CHERATODERMA PALMOPLANTARE-SCLERODATTILIA	1	0,1
SINDROME CHERATODERMA PALMOPLANTARE-CARCINOMA ESOFAGEO	1	0,1
SINDROME ATIPICA DI MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER	1	0,1
SINDATTILIA SINOSTOSICA MESOASSIALE CON RIDUZIONE DELLE FALANGI	1	0,1
SENIOR LOKEN SINDROME DI	1	0,1
SCLEROSI SISTEMICA	1	0,1
PSEUDOIPARATIROIDISMO, TIPO 1B	1	0,1
PROTEUS SINDROME DI	1	0,1
PIERSON SINDROME DI	1	0,1
PIEDE TORTO FAMILIARE DA MUTAZIONE PUNTIFORME DI PITX1	1	0,1
PECTUS EXCAVATUM - MACROCEFALIA - DISPLASIA UNGUEALE	1	0,1
PARKINSONISMO A ESORDIO NELLA PRIMA ETÀ ADULTA	1	0,1
PARAGANGLIOMA SECERNENTE SPORADICO	1	0,1
PAPULOSI LINFOMATOIDE	1	0,1
PAPULOSI ATROFIZZANTE MALIGNA	1	0,1
PALATOSCHISI	1	0,1
ORTICARIA ATIPICA FAMILIARE DA FREDDO	1	0,1
OMENN SINDROME DI	1	0,1
NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO-CHINASI	1	0,1
NEUROBLASTOMA	1	0,1
MORVAN SINDROME DI	1	0,1

Elenco malattie rare non presenti nell'allegato 1 del DM 279/01 ordinate per frequenza.**Dati riferiti a 1.461 soggetti con scheda aperta, 1.463 diagnosi, 181 malattie.****Lazio, dati aggiornati al 30.06.2013.**

MALATTIA RARA	N	%
MONOSOMIA 22Q11	1	0,1
MONOSOMIA 13Q14	1	0,1
MARCUS GUNN SINDROME DI	1	0,1
MARCUS GUNN SINDROME DI	1	0,1
MALPUECH SINDROME DI	1	0,1
MALFORMAZIONE ISOLATA DI DANDY-WALKER	1	0,1
MALFORMAZIONE DI EBSTEIN	1	0,1
MALATTIA PEROSISSOMIALE	1	0,1
MACROGLOSSIA DOMINANTE	1	0,1
LIPOMATOSI SIMMETRICA FAMILIARE	1	0,1
LEISHMANIOSI	1	0,1
LEIOMIOMATOSI FAMILIARE	1	0,1
LEGG-CALVÉ-PERTHES MALATTIA DI	1	0,1
LARSEN AUTOSOMICA DOMINANTE SINDROME DI	1	0,1
KOSTMANN SINDROME DI	1	0,1
JEUNE SINDROME DI	1	0,1
IPOGLOSSIA - IPODATTILIA	1	0,1
IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE T- B+ DA DEFICIT DELLA CATENA GAMMA	1	0,1
HENNEKAM SINDROME DI	1	0,1
GERODERMIA OSTEODISPLASTICA	1	0,1
FIBROSI CONGENITA DEI MUSCOLI EXTRAOCULARI	1	0,1
FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	1	0,1
FEOCROMOCITOMA-PARAGANGLIOMA EREDITARIO	1	0,1
FACOMATOSI PIGMENTO-VASCOLARE	1	0,1
ENCONDROMATOSI	1	0,1
EMANGIOMA CAPILLARE, FORMA FAMILIARE	1	0,1
DOWLING-DEGOS MALATTIA DI	1	0,1
DISTURBO DELLO SVILUPPO SESSUALE 46,XY DA DEFICIT DI 5-ALFA-REDUTTASI 2	1	0,1
DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI, AUTOSOMICA RECESSIVA, TIPO 2A	1	0,1
DISTROFIA MUSCOLARE CONGENITA DI ULLRICH	1	0,1
DISTROFIA FACIO-SCAPOLO-OMERALE	1	0,1
SURFATTANTE	1	0,1
DISTONIA MIOCLONICA 11	1	0,1
DISPLASIA METAFISARIA SENZA IPOTRICOSI	1	0,1
DISPLASIA IMMUNO-OSSEA DI SCHIMKE	1	0,1
DISCINESIA CILIARE PRIMITIVA	1	0,1
DEFICIT DI BIOTINIDASI	1	0,1
DEFICIT DELLA PIRUVATO DEIDROGENASI	1	0,1
DE BARSY SINDROME DI	1	0,1
CONVULSIONI BENIGNE INFANTILI FAMILIARI	1	0,1
COLESTASI INTRAEPATICA FAMILIARE PROGRESSIVA, TIPO 3	1	0,1
CAVERNOMA CEREBRALE EREDITARIO	1	0,1
CARCINOMA FAMILIARE DELLE CELLULE RENALI	1	0,1
CANDLE SYNDROME	1	0,1
CALCIFICAZIONE ARTERIOSA GENERALIZZATA DELL'INFANZIA	1	0,1
BLOUNT MALATTIA DI	1	0,1
BASSA STATURA OSTEODISPLASTICA MICROCEFALICA PRIMITIVA, TIPO 2	1	0,1
BARTH SINDROME DI	1	0,1
BANDE AMNIOTICHE	1	0,1
ATROFIA MULTISISTEMICA, TIPO CEREBELLARE	1	0,1
ATRESIA COANALE	1	0,1
ASTROCITOMA	1	0,1
ARTRITE PIOGENICA - PIODERMA GANGRENOSO - ACNE	1	0,1
ANOMALIA PARZIALE DEL RITORNO VENOSO POLMONARE, TIPO CONGENITO	1	0,1
AMELOGENESI IMPERFETTA - NEFROCALCINOSI	1	0,1
ALFA-MANNOSIDOSI	1	0,1
ACONDROPLASIA	1	0,1
ACIDEMIA GLUTARICA, TIPO 1	1	0,1
15Q OVERGROWTH SYNDROME	1	0,1
MALATTIE RARE NON BEN SPECIFICATE	27	1,8
TOTALE	1.463	99,9