

<b>FREQUENZA DI ALCUNE MALATTIE NEUROMUSCOLARI E STIMA INCIDENZA SULLA POPOLAZIONE DELLA REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA*</b>			
<b>N.°</b>	<b>NOME PATOLOGIA</b>	<b>FREQUENZA x persone su y nati vivi</b>	<b>POPOLAZIONE INTERESSATA IN F.V.G.</b>
01	Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)	1 su 2.500	473,50
02	Atrofie Muscolari Spinali (SMA)	1 su 6.000	197,29
03	Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD)	1,5 su 10.000	177,55
04	Distrofia Miotonica di Steinert	1 su 8.000	147,97
05	Corea di Huntington	10 su 100.000	118,37
06	Atassie ereditarie	7 su 100.000	82,86
[07]	Poliomiosite, Dermatmiosite, Miosite a corpi inclusi	6 su 100.000	71,02
08	Distrofia Facio-scapolo-omerale (FSHD)	6 su 100.000	71,02
[09]	Miastenia acquisita	5 su 100.000	59,18
10	Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)	5/9 su 100.000	59,18/106,53
11	Distrofia Muscolare di Becker	1 su 30.000	39,45
12	Altre Distrofie Muscolari dei Cingoli (LGMD)	4 su 200.000	23,64
13	Miotonie congenite (di Becker e di Thomsen)	1 su 100.000	11,83
14	Alfasarcogliconopatia (LGMD 2D)	5,7 su 1.000.000	6,74
[15]	Sindromi miasteniche congenite	1 su 500.000	2,36
<b>STIMA POPOLAZIONE INTERESSATA IN F.V.G.</b>			<b>1541,96/1589,31</b>
<b>Portatori sani di Atrofia Muscolare Spinale ** (SMAP)</b>		<b>1 su 40</b>	<b>29594,10</b>

\* Le fonti a disposizione danno dati sensibilmente discordanti. Va tenuto presente che la diffusione delle M.N.M. su territori diversi hanno una frequenza diversa. Gran parte delle patologie elencate sono di origine genetica, molte a carattere ereditario, quelle segnalate con [ ] non sono di origine genetica, né ereditarie.

\*\* Per i portatori sani delle altre patologie non sono disponibili dati epidemiologici.

**FONTI:**

- *Annuario Orphanet-Italia delle Malattie Rare, Louisjean Imprimeur, GAP, Francia, 2005.*
- *Filo diretto con le malattie genetiche 1, UTET, Torino, 2000.*
- *Physicians' guide to rare diseases, Sigma Tau, Milano, 1999.*
- *D.M., Organo ufficiale della U.I.L.D.M., Direzione Nazionale, Padova.*
- *Annuario Friuli-Venezia Giulia, Segreteria Generale del Consiglio Regionale, Trieste, 2005.*