

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

Ospedale Niguarda di Milano

Rapporto al 31 dicembre 2025

A cura del

Centro di Coordinamento

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò

INDICE

1. INTRODUZIONE	2
2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO	4
3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA DGR XII/5056 DEL 29.09.2025.....	5
4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	10
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	11
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	15
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	16
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	17
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	25
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	32

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" 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 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Centro di riferimento per 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 e arbitrarie da parte di singoli specialisti, il Centro di Coordinamento rivaluta le malattie che possono essere riconducibili ad un singolo codice di gruppo, proponendo periodici aggiornamenti sulla base dell'evoluzione delle conoscenze, di segnalazioni provenienti dagli specialisti dei Centri di riferimento e confrontandosi con i referenti del Tavolo Tecnico Interregionale malattie rare istituito dalla Commissione Salute. Ai fini dell'aggiornamento delle condizioni afferenti a codici di gruppo, lo strumento di riferimento quale principale sistema di classificazione e nomenclatura delle malattie rare è identificato nella banca dati ORPHANET (<https://www.orpha.net/it>). Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Centri di riferimento, reso attivo nell'applicativo RMRARE e pubblicato sul portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it) e sul sito web della Rete regionale (<https://malattierare.marionegri.it/>).

Attualmente, con 453 codici di esenzione, in Regione Lombardia sono riconosciute complessivamente 900 condizioni a bassa prevalenza esenti.

L'unica condizione che non è sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare è la *malattia di Hansen* (codice esenzione RA0010) in quanto una specifica normativa ha identificato i centri di riferimento nazionali, tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo (Art. 4 del DPCM 31.05.2001).

CENSIMENTO DEI CASI DI MALATTIA RARA PER MEZZO DELL'APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Da dicembre 2006 il Registro Lombardo Malattie Rare è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato, denominato *Rete Malattie Rare* (RMRARE), che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario* (CRS-SISS).

Il censimento dei casi di malattia rara viene svolto dagli specialisti dei Centri di riferimento della Rete accedendo all'applicativo RMRARE.

Il Registro Lombardo Malattie Rare raccoglie le informazioni in merito al programma terapeutico (Scheda per la Prescrizione dei Farmaci) e all'eventuale piano riabilitativo individuale (Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale).

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

La gestione dei dati del Registro Lombardo Malattie Rare è uno dei compiti del Centro di Coordinamento. Le schede di diagnosi, i piani terapeutici e i piani riabilitativi pubblicati dagli specialisti dei Centri di riferimento vengono innanzitutto *validati* dagli operatori del Centro di Coordinamento; i dati vengono quindi descritti in un *rapporto*, pubblicato sul sito web della Rete Regionale (<https://malattierare.marionegri.it/il-registro/rapporti/>) e diffuso a tutti i contatti della mailing-list; infine, per ciascun Centro di riferimento, viene prodotto un rapporto supplementare riguardo l'attività svolta per il Registro Lombardo Malattie Rare.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. consiste nell'invio del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) all'Istituto Superiore di Sanità.

I dati presentati in questo rapporto si riferiscono all'attività svolta dagli specialisti del Centro di riferimento al 31 dicembre 2025.

2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

De Juli Emanuela emanuela.dejuli@ospedaleniguarda.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3
24020 Ranica (Bergamo)
telefono 035 45 35 304
e-mail raredis@marionegri.it
pec: malattierare@pec.marionegri.it

orari:
dal lunedì al venerdì
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 17



3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA

DGR XII/5056 DEL 29.09.2025

ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda		
1. Ospedale Niguarda di Milano		
Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:		
- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione - Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico) - Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale		
Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE		
	RA0030	LYME MALATTIA DI
2. TUMORI		
	RB0020	RETINOBLASTOMA
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI
	RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON
3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE		
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
	RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
	RC0280	REFETTOFF SINDROME DI
	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
	RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (ESCLUSO: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE TIPO IIA E IIB; IPERCOLESTEROLEMIA PRIMITIVA POLIGENICA; IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE COMBINATA; IPERLIPOPROTEINEMIA DI TIPO III)
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER
	RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
	RCG094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE
	RC0150	WILSON MALATTIA DI
	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE
	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA
Centro Spoke MEC	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE
	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE
	RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE

1. Ospedale Niguarda di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)
	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RF0040	RETT SINDROME DI
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0150	NARCOLESSIA
	RF0310	CADASIL
	RF0410	SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
	RF0183	GUILLAIN-BARRE' SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO		
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE
	RF0201	COATS MALATTIA DI
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA
	RF0270	COGAN SINDROME DI
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
	RF0280	CHERATOCONO
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA
	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI
	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI
	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI
	RD0030	PORPORA DI HENOC-SCHOENLEIN RICORRENTE

ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda		
1. Ospedale Niguarda di Milano		
Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:		
- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione - Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico) - Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale		
Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
	RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
	RH0011	SARCOIDOSI
	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		
	RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE
	RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE
	RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)
	RN1360	ALPORT SINDROME DI
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO		
	RN1700	SJOGREN-LARSSON SINDROME DI
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0010	DERMATOMIOSITE
	RM0020	POLIMIOSITE
	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
	RM0121	SINDROME SAPHO
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
	RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI
	RN0100	PETERS ANOMALIA DI
	RN0110	ANIRIDIA
	RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI
	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE
	RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
	RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
	RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)

1. Ospedale Niguarda di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
	RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSO: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETA' DEL DOTTO DI BOTALLLO)
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS
	RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
	RN0320	GASTROSCHISI
	RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI
	RN0210	ATRESIA BILIARE
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI
	RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y; TURNER SINDROME DI - RN0680)
	RN0680	TURNER SINDROME DI
	RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI
	RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE
	RN1320	MARFAN SINDROME DI
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI
	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER
	RN1010	NOONAN SINDROME DI
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 129



In data 1 marzo 2017 hanno ufficialmente avviato le loro attività le prime 24 Reti di Riferimento Europee (European Reference Networks - ERNs), che hanno coinvolto complessivamente oltre 300 Centri in 25 Paesi dell'Unione Europea. Il 26 novembre 2021 il Board degli Stati Membri ha approvato un ampliamento delle ERNs con la selezione di un ulteriore gruppo di Centri partecipanti.

Una selezione dei Centri di riferimento, effettuata in risposta alla call europea, partecipa alle ERNs. Nell'ambito della Rete nazionale malattie rare, questi Centri assumono la dizione di Centri di eccellenza per le malattie seguite dalla rispettiva Rete europea.

Il Centro partecipa come HCP (Health Care Provider) alle seguenti Reti di riferimento europee (European Reference Networks - ERNs) per le malattie rare:

ERN EpiCARE - European Reference Network on epilepsies

ERN EYE - European Reference Network on eye diseases

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

4.405

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	3
	modificate ⁽²⁾	62
	non convalidate ⁽³⁾	700
	validate ⁽⁴⁾	3.640

(1) *schede di diagnosi inserite e successivamente annullate dallo specialista del Centro di riferimento*

(2) *schede di diagnosi inserite e successivamente modificate dallo specialista del Centro di riferimento*

(3) *schede di diagnosi inserite che NON sono state convalidate (sono comprese le schede di diagnosi con patologia non più censita dal DPCM del 12 gennaio 2017: Waldman malattia di, Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di, Kawasaki sindrome di, Sprue Celiaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)*

(4) *schede di diagnosi INSERITE dagli specialisti del Centro di riferimento e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO

L'APPLICATIVO RMRARE

Numero di schede di diagnosi, piani terapeutici (PT) e piani riabilitativi individuali (PRI), inseriti e validati, per ciascun operatore del Centro di riferimento. In parentesi, il numero di PT e il numero di PRI compilati dal 1° gennaio al 31 dicembre 2025.

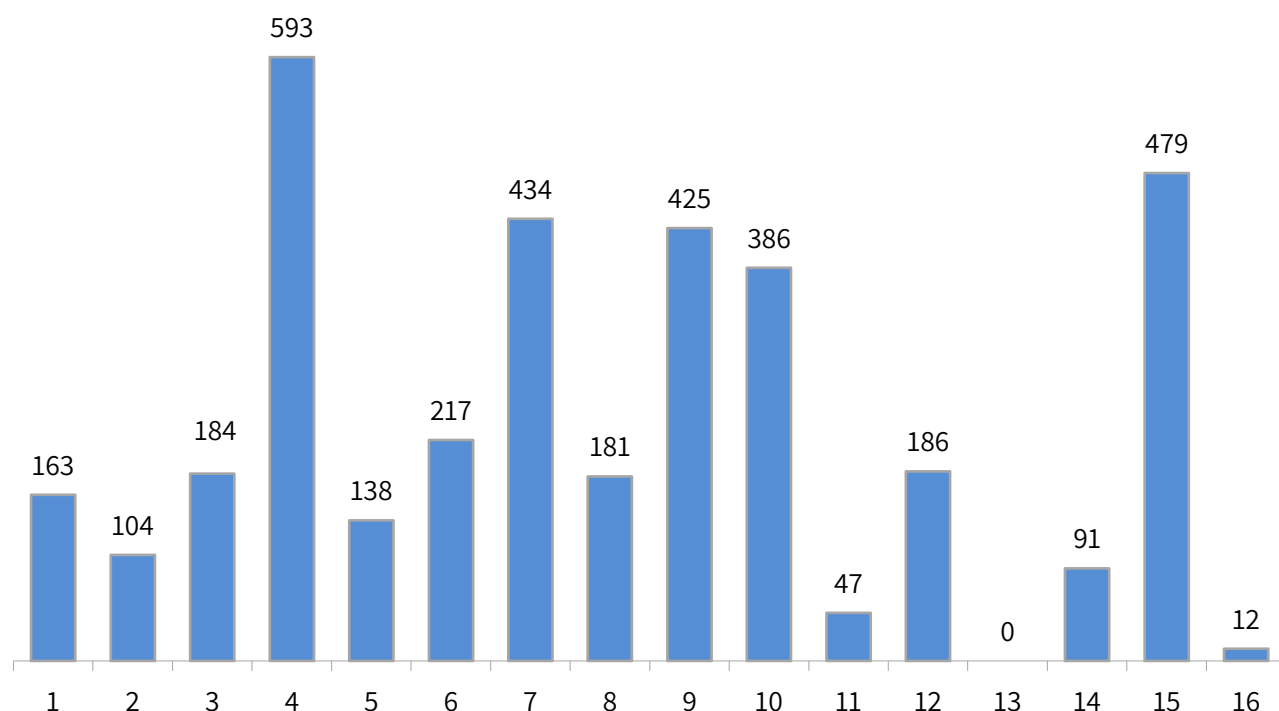
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Argento Salvatore Giovanni	2022	14	-	6 (-)	-
Asperti Chiara	2025	2	2	2 (2)	-
Belloli Laura	2022	5	-	6 (-)	-
Bergamoni Stefania	2025	19	2	5 (2)	-
Bertinato Elena Maria	2025	6	6	6 (6)	-
Bertolotti Francesca Chiara	2025	1	1	-	-
Bonino Margherita	2025	-	-	2 (2)	-
Borgonovo Linda	2025	2	1	3 (2)	-
Brambilla di Civesio Carlo Maria	2011	5	-	-	-
Brioschi Monica	2025	3	3	3 (3)	-
Bruschi Eleonora	2016	22	-	25 (-)	-
Cafro Anna Maria	2025	13	9	12 (12)	-
Caimi Teresa Maria	2023	105	-	49 (-)	-
Calabresi Laura	2013	4	-	-	-
Cantoni Silvia	2020	17	-	7 (-)	-
Carioni Emanuela Isabella Francesca	2021	15	-	4 (-)	-
Carpenedo Monica	2025	36	35	43 (42)	-
Casu Cinzia	2025	12	3	11 (3)	-
Causarano Ignazio Renzo	2013	15	-	11 (-)	-
Cavallari Ugo Antonio Aristide	2025	132	14	2 (1)	-
Cavalli Silvia	2025	1	1	-	-
Chevallard Michel	2020	1	-	1 (-)	-
Chianura Leonardo Gerolamo	2025	157	3	81 (2)	-
Chiericozzi Michele	2019	2	-	1 (-)	-
Ciriolo Salvatore	2023	26	-	12 (-)	-

Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Colombo Fulvio Vittorio	2007	1	-	-	-
Colonna Stefano	2025	8	8	-	8 (8)
Colussi Giacomo	2025	75	1	186 (5)	-
Costi Ilaria Rosa Barbara	2025	6	3	6 (3)	-
Dalino Ciaramella Paolo	2021	7	-	5 (-)	-
Dalla Costa Davide	2025	1	1	1 (1)	-
D'Angelo Luciana	2025	16	3	31 (10)	-
De Ferrari Maria Elisabetta	2025	325	11	1755 (91)	-
De Juli Emanuela	2025	103	3	18 (1)	-
Del Longo Alessandra	2025	608	32	12 (-)	-
Di Giacomo Roberta	2018	1	-	6 (-)	-
Disoteo Olga Eugenia	2019	1	-	1 (-)	-
Epis Oscar Massimiliano	2009	2	-	-	-
Favero Vittoria	2025	1	1	3 (3)	-
Fedeli Fausto	2010	10	-	-	-
Filippini Davide Antonio	2025	180	14	225 (14)	-
Forti Edoardo	2016	9	-	2 (-)	-
Fraioli Patrizia Felicia	2022	153	-	77 (-)	-
Fusco Anna Maria	2007	1	-	-	-
Gaboardi Paolo	2025	7	7	7 (7)	-
Gasparini Linda	2025	1	1	-	-
Gentile Piero	2025	8	7	7 (6)	-
Gerardi Maria Chiara	2023	12	-	13 (-)	-
Grillo Giovanni	2025	7	7	7 (7)	-
Grossrubatscher Erika Maria	2025	115	27	87 (20)	-
Innocenti Alessandro	2025	74	20	81 (22)	-
Jann Stefano	2017	175	-	211 (-)	1 (-)
La Camera Alessandro Consolato	2025	17	3	-	-
Lanata Marco Francesco Maria	2018	1	-	-	-
Lanzani Francesca	2025	96	13	150 (14)	-
Loli Paola	2019	56	-	27 (-)	-
Longobardi Salvatore	2020	1	-	-	-
Macera Francesca	2025	3	2	3 (2)	-

Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Magni Elena	2018	13	-	7 (-)	-
Maioli Gabriella	2025	1	1	1 (1)	-
Manfredini Emanuela	2016	58	-	4 (-)	-
Menegotto Alberto	2018	1	-	1 (-)	-
Minetti Enrico Eugenio	2012	1	-	-	-
Mirone Corrado Mario	2019	2	-	2 (-)	-
Missaglia Elena	2025	1	-	22 (12)	-
Mombelli Giuliana Germana	2025	20	5	16 (9)	-
Montemurro Lidia	2025	93	4	69 (3)	-
Montoli Alberto	2021	23	-	19 (-)	-
Mostarda Giovanni	2025	22	2	45 (7)	-
Musca Francesco	2025	62	28	57 (26)	-
Muscara' Marina	2022	44	-	18 (-)	-
Nava Fabrizio	2025	16	16	8 (8)	-
Nobili Lino	2017	43	-	67 (-)	1 (-)
Palermo Bianca Lucia	2025	1	1	1 (1)	-
Passarini Alice	2021	3	-	1 (-)	-
Pellegrino Maristella	2025	14	11	2 (2)	-
Piantanida Marta	2025	42	12	107 (40)	-
Piccolo Immacolata	2018	3	-	5 (-)	-
Pilon Sofia Caterina	2007	1	-	-	-
Proserpio Paola	2023	17	-	69 (-)	-
Protti Alessandra	2023	1	-	1 (-)	-
Ravera Federica	2025	59	5	66 (5)	-
Riccio Carmine	2025	2	1	1 (1)	-
Rolo Joyce Angela Allegra	2020	8	-	15 (-)	-
Schettino Martina	2025	3	3	3 (3)	-
Schioppa Francesca	2021	69	-	15 (-)	-
Schroeder Jan Walter Volker	2022	41	-	22 (-)	-
Talamonti Giuseppe	2018	10	-	-	-
Teutonico Federica	2025	20	6	24 (6)	-
Tomaselli Vincenzo	2010	7	-	-	-
Tosi Raffaella	2014	1	-	-	-
Tovaglieri Nicola	2025	9	1	7 (3)	-

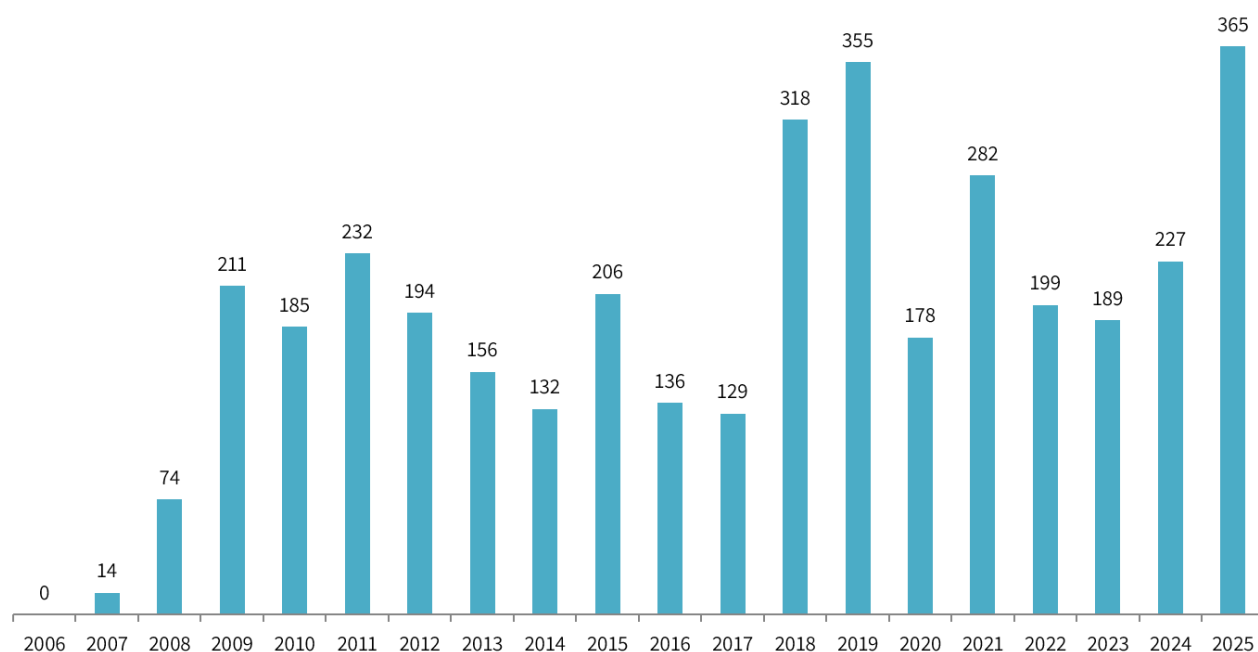
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Trevisan Giusto	2019	6	-	-	-
Ughi Nicola	2025	52	12	61 (14)	-
Vaccari Roberto Giacomo	2017	13	-	-	-
Verde Alessandro	2025	4	4	4 (4)	-
Verde Giuseppe Giorgi	2008	1	-	-	-
Verdesca Simona	2022	2	-	35 (-)	-
Verduci Elisa	2025	6	5	6 (5)	-
Vigano' Raffaella	2025	4	4	4 (4)	-
Vignati Gabriele Maria	2017	1	-	-	-
Vignoli Aglaia	2023	3	-	3 (-)	-
Vinci Maria	2021	69	-	41 (-)	-
Zampetti Benedetta	2024	1	-	1 (-)	-
Ziglio Giorgio Gastone Maria	2022	71	-	52 (-)	-
Totale		3.640	365	4.095 (437)	10 (8)

6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA



- 1 *Malattie infettive e parassitarie*
- 2 *Tumori*
- 3 *Malattie delle ghiandole endocrine*
- 4 *Malattie del metabolismo*
- 5 *Malattie del sistema immunitario*
- 6 *Malattie del sangue e degli organi ematopoietici*
- 7 *Malattie del sistema nervoso centrale e periferico*
- 8 *Malattie dell'apparato visivo*
- 9 *Malattie del sistema circolatorio*
- 10 *Malattie dell'apparato respiratorio*
- 11 *Malattie dell'apparato digerente*
- 12 *Malattie dell'apparato genito-urinario*
- 13 *Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo*
- 14 *Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*
- 15 *Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche*
- 16 *Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI



N.B. alcune schede di diagnosi possono non essere più attive/valide a seguito di cancellazioni/rettifiche.

8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (ORDINATI PER CODICE DI ESENZIONE) (1/8)

LEGENDA			
COD	CODICE ESENZIONE	NOTE (<i>se applicabili</i>):	
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO	NOTA 1A	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
M/F	SESSO	NOTA 1B	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO	NOTA 1C	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA	NOTA 1D	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
DS	DEVIAZIONE STANDARD	NOTA 1E	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016
MIN/MAX	RANGE	NOTA 2	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI
1 Orphanet. Search for a rare disease. Retrieved May 2026, from orpha.net			

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	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
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	163	82	81	47	18	47	16	47	2	90	48	16	47	3	91	48	16	47	3	91
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	31	15	16	3	13	1	2	0	0	8	1	2	0	0	9	3	4	1	0	18
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	5	3	2	0	40	37	17	41	11	62	37	17	42	11	62	38	17	42	11	62
	RB0060	Linfoangioleiomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioleiomyomatosis)	2	0	2	50	0	38	2	38	36	40	42	6	42	36	47	42	6	42	36	47
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	23	10	13	13	0	14	20	1	0	59	26	24	16	0	75	31	23	34	1	76
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RBG021	Lynch sindrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)	39	17	22	0	0	40	17	41	0	72	47	17	45	18	82	48	17	46	18	83
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	1	0	1	0	0	45	0	45	45	45	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	13	9	4	62	0	20	14	18	0	64	27	12	22	15	64	37	13	33	22	69
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	8	0	8	75	0	7	1	7	6	8	7	1	7	6	8	9	2	8	7	14
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	46	11	35	65	0	58	11	59	31	79	60	10	60	31	80	63	10	64	40	82
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	5	4	1	40	0	23	8	25	10	34	24	8	25	10	35	29	8	28	16	40
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	16	10	6	100	0	27	20	27	0	63	39	18	39	1	68	47	14	46	18	68
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	11	7	4	64	0	52	14	55	25	73	54	15	57	25	74	56	15	58	25	77

8. (2/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	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
	RCG0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	105	49	56	83	14	33	14	31	8	77	37	14	37	9	78	40	13	38	17	78
	RCG0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	25	7	18	48	0	50	16	52	18	84	51	16	52	18	86	60	15	58	33	88
	RCG010	Conn sindrome di	14	5	9	93	0	42	13	42	11	66	51	11	49	28	70	55	11	55	36	75
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	5	2	3	100	20	53	7	56	41	60	60	7	62	49	68	65	5	68	56	69
	RCG020	21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	23	6	17	57	0	21	21	12	0	69	24	20	21	0	70	39	16	36	15	70
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	3	1	2	0	0	35	18	35	13	57	38	16	35	20	59	43	16	43	23	63
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	16	4	12	75	0	32	14	32	2	73	38	17	34	12	73	53	15	49	31	82
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	16	1	15	88	0	37	12	38	20	55	46	13	47	21	71	48	12	47	21	71
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	12	5	7	83	17	23	16	21	0	53	32	17	33	0	66	42	13	45	24	73
	RCG040	Aciduria 3-metilglutaconica (SNE) (ORPHA289902; 3-methylglutaconic aciduria)	2	2	0	50	0	1	1	1	0	1	2	2	2	0	3	5	2	5	3	7
	RCG040	Albinismo (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	316	167	149	2	52	0	2	0	0	23	8	13	1	0	65	10	14	3	0	65
	RCG040	Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	0	27	27	27
	RCG040	Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	103	62	41	91	23	18	11	17	0	50	26	16	22	0	69	39	17	39	2	75
	RCG040	Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi renal tubular syndrome)	2	1	1	50	0	2	2	2	0	3	28	1	28	27	29	33	4	33	29	37
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE) (ORPHA394; Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency)	1	0	1	100	0	40	0	40	40	40	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RCG070	Beta ossidazione deficit di (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	5	1	4	100	0	62	4	63	54	67	67	8	66	55	77	68	9	66	57	79
	RCG070	Ipercolesterolemia familiare omozigote (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	9	5	4	89	11	15	11	11	1	31	24	16	31	1	43	45	14	43	23	68
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	5	1	4	100	0	23	18	20	0	55	43	20	32	27	82	56	16	50	45	87
	RCG070	Ipo betalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	55	0	55	55	55
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di (ORPHA650; LCAT deficiency)	8	7	1	0	100	29	6	29	20	38	30	5	32	21	38	44	6	45	32	50
	RCG070	Tangier malattia di (ORPHA31150; Tangier disease)	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RCG080	Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	6	3	3	50	0	47	13	43	35	74	55	16	53	35	82	55	16	54	35	83
	RCG080	Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	1	0	1	100	0	11	0	11	11	11	12	0	12	12	12	17	0	17	17	17
	RCG080	Niemann-Pick malattia di (ORPHA618899; Acid sphingomyelinase deficiency)	1	1	0	100	0	20	0	20	20	20	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RCG094	Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1 (ORPHA289157; Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets)	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	3	2	1	0	0	45	7	50	35	51	49	3	51	45	51	62	7	58	57	72

8. (3/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	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
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	89	77	12	88	1	74	11	75	38	88	75	10	78	46	88	76	9	78	47	89
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	92	41	51	1	36	33	18	30	0	78	34	17	33	0	79	39	16	38	3	82
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	1	0	0	100	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	3	2	1	100	0	40	18	38	20	63	41	18	38	21	64	47	12	40	38	64
	RCG161	Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	6	0	6	100	17	55	20	58	19	78	56	18	59	26	78	57	17	59	27	79
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	32	20	12	63	6	32	18	32	0	62	34	19	37	1	63	43	20	45	8	76
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia type 2A)	53	17	36	47	6	31	20	28	1	76	32	21	29	1	76	39	20	37	5	76
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	9	5	4	100	0	42	14	40	24	66	43	14	40	24	66	43	14	40	24	66
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	10	5	5	100	10	55	16	55	33	81	55	16	55	34	82	58	15	58	36	83
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	46	28	18	98	0	46	14	50	19	71	53	13	54	26	73	57	12	57	34	81
	RDG010	Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	5	3	5	2	8
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Diamond-Blackfan anemia)	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RDG010	Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	2	1	1	0	0	5	4	5	1	9	5	4	5	1	9	9	8	9	1	16
	RDG020	Antitrombina deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	5	2	3	0	0	41	15	38	27	68	42	14	41	28	68	48	13	44	36	74
	RDG020	Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	3	0	3	0	0	30	16	23	14	52	30	16	24	14	52	36	15	39	16	53
	RDG020	Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	28	28	0	46	0	11	13	6	0	41	12	14	6	0	53	41	18	41	0	77
	RDG020	Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	5	5	0	60	0	14	16	3	0	37	30	30	30	0	81	44	23	41	8	81
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	9	4	5	0	0	46	16	43	25	70	46	17	43	25	72	55	16	54	36	75
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	5	3	2	0	0	41	11	38	24	52	41	10	38	24	52	42	11	41	24	54
	RDG020	Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	3	1	2	33	0	15	12	14	0	30	15	12	14	0	30	36	2	36	33	39
	RDG020	Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	2	1	1	50	0	29	2	29	27	30	29	2	29	27	30	49	21	49	28	70
	RDG020	Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	3	0	3	0	0	36	12	29	25	53	36	12	29	26	53	43	14	37	29	62
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	0	1	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	49	0	49	49	49

8. (4/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	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
	RDG020	Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	26	10	16	8	0	32	20	29	6	71	34	19	34	6	71	46	19	47	12	82
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	54	22	32	80	7	41	21	40	4	85	41	21	40	6	85	50	21	51	9	90
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	2	1	1	0	0	23	1	23	22	24	24	2	24	22	25	31	1	31	30	32
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	4	2	2	50	0	1	1	1	0	3	9	5	8	3	16	12	3	11	8	17
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	4	3	1	100	50	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	5	4	4	1	11
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	81	54	27	85	5	66	11	68	36	86	67	11	69	37	86	68	10	69	40	87
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	6	3	3	50	0	55	7	55	47	65	59	9	59	48	71	60	9	59	49	71
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	6	2	4	100	0	4	4	4	0	11	10	6	9	3	21	27	20	24	4	57
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	9	6	3	89	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	1	1	0	4
	RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	63	34	29	76	16	23	15	18	1	60	33	17	29	6	67	36	17	35	6	70
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	156	104	52	72	1	61	14	66	18	83	63	14	67	18	86	65	14	70	22	87
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	2	1	1	50	0	40	9	40	31	48	40	9	40	31	48	40	9	40	31	48
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	1	1	0	100	0	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RF0200	Vitreooretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreooretinopathy)	22	17	5	0	45	5	4	4	0	18	5	4	5	0	18	8	6	6	1	25
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	14	12	2	0	7	5	4	4	0	13	5	4	4	0	13	7	5	6	0	16
	RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RF0280	Cheratocono	105	76	29	0	17	17	10	14	0	70	17	10	15	0	70	18	12	15	5	72
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	3	3	0	0	67	8	5	5	4	16	9	6	5	4	17	9	6	5	4	18
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	5	1	4	40	0	54	13	49	41	78	58	11	56	48	78	60	10	56	49	79
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	51	0	51	51	51	80	0	80	80	80
	RFG040	Atassia congenita	1	1	0	0	0	77	0	77	77	77	78	0	78	78	78	78	0	78	78	78
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	14	7	7	100	14	55	14	55	25	78	59	14	61	27	80	61	14	64	28	81
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	4	2	2	75	0	41	9	37	34	56	46	10	48	34	56	58	4	58	52	64
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	9	5	4	56	0	29	16	23	0	52	40	14	44	21	58	46	10	53	26	58
	RFG060	Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	6	3	3	17	17	36	13	38	16	53	40	14	40	19	57	42	15	47	19	58

8. (5/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	2	2	0	0	0	49	12	49	37	60	57	8	57	49	65	57	8	57	49	65
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	60	36	24	98	3	59	18	63	18	86	59	18	63	18	86	61	17	65	19	86
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	5	5	0	0	0	1	1	0	0	2	2	2	3	0	5	7	4	7	1	13
	RFG110	Distrofia dei coni (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	6	3	3	0	0	2	2	0	0	5	4	2	5	0	7	7	3	7	3	10
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	2	0	2	0	0	3	1	3	2	3	3	1	3	2	3	6	3	6	3	8
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	31	0	31	31	31	32	0	32	32	32
	RFG110	Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	7	3	4	0	29	6	2	6	2	9	8	2	8	5	11	11	3	11	7	17
	RFG110	Retinoschisi	4	4	0	0	0	5	2	5	2	8	7	4	6	3	12	9	3	9	6	13
	RFG110	Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	8	5	3	13	0	15	14	10	1	43	17	12	12	2	43	21	15	15	10	57
	RFG110	Usher sindrome di (ORPHA886; Usher syndrome)	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	4	3	4	1	6	11	3	11	8	13
1A	RFG140	Distrofia corneale reticolare	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
	RFG140	Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	2	1	1	0	0	2	1	2	1	2	4	2	4	2	6	15	13	15	2	28
	RFG150	Anoftalmia isolata (ORPHA730322; Isolated anophthalmia)	5	4	1	0	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	14
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	52	21	31	88	2	64	11	63	35	88	64	11	64	35	88	65	11	64	35	89
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	3	1	2	100	0	49	20	62	21	65	49	20	62	21	65	50	20	62	22	65
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	43	15	28	44	7	53	12	52	19	79	55	12	55	20	79	59	12	59	25	82
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	3	2	1	100	0	42	6	42	35	49	42	6	42	35	49	42	6	42	35	49
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	26	11	15	85	0	49	19	52	21	94	50	20	52	21	94	53	18	53	22	94
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	70	20	50	71	3	69	9	71	28	86	70	8	72	39	86	70	8	72	39	87
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	2	1	1	50	50	30	9	30	21	39	31	9	31	22	40	31	9	31	22	40
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	10	6	4	30	40	28	13	28	0	53	28	13	28	0	53	31	13	29	15	56
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	19	6	13	95	11	49	18	47	21	78	50	18	47	21	79	53	17	51	21	79
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	29	7	22	24	7	41	16	36	22	81	41	16	36	22	81	47	14	44	24	82
	RGG020	Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	38	0	38	38	38	49	0	49	49	49
	RGG020	Linfedema idiopatico (ORPHA77240; Primary lymphedema)	34	9	25	32	0	35	23	33	0	75	45	20	42	3	78	48	18	44	14	79
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente) (ORPHA797; Sarcoidosis)	75	29	46	56	1	43	11	43	20	74	44	11	44	22	74	53	10	53	29	83
2	RH0011	Sarcoidosi	215	90	125	56	3	42	11	42	20	76	43	11	43	21	77	50	11	50	24	88

8. (6/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	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
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	2	0	2	50	0	69	6	69	63	74	69	6	69	63	74	69	6	69	63	74
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	55	42	13	78	4	70	10	71	38	85	72	10	73	38	85	73	9	75	40	85
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	5	4	1	80	0	71	7	74	61	80	71	7	74	61	80	71	7	74	61	80
	RHG010	Polmonite interstiziale linfoide idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	1	1	0	0	0	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	13	6	7	69	0	74	4	76	67	81	76	4	76	68	81	77	4	79	68	83
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	10	4	6	0	0	45	27	45	10	84	45	27	46	10	85	46	26	46	10	85
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	2	2	0	100	50	42	14	42	28	55	50	6	50	44	56	54	10	54	44	64
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	34	27	7	59	12	35	14	33	11	66	38	14	37	11	70	42	13	41	18	72
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Arginine vasopressin resistance)	10	9	1	90	0	1	1	0	0	4	11	20	0	0	62	27	19	21	0	62
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	6	5	1	100	0	61	11	59	47	78	61	11	60	47	78	61	11	60	48	78
	RJG010	Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	19	7	12	89	11	17	14	17	0	45	22	14	21	0	51	41	12	41	23	58
	RJG010	Bartter sindrome di (ORPHA112; Bartter syndrome)	20	9	11	100	35	10	15	0	0	43	14	16	6	0	54	29	14	27	6	68
	RJG010	Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	2	1	1	100	0	32	30	32	2	62	56	7	56	49	62	59	8	59	51	66
	RJG010	Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)	100	37	63	96	27	24	15	25	0	68	32	16	32	2	71	39	14	39	13	77
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	9	7	2	78	0	33	14	29	14	70	35	13	33	23	71	40	12	37	30	71
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	1	0	1	100	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	57	0	57	57	57
	RJG020	Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; C3 glomerulopathy)	2	0	2	100	0	52	6	52	46	58	52	6	52	46	58	54	5	54	49	58
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	5	4	1	100	0	42	14	42	25	62	44	14	42	25	62	45	14	45	26	62
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	9	3	6	89	11	43	19	40	6	77	43	19	40	6	77	49	14	45	30	77
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	15	5	10	87	0	55	14	60	33	77	55	14	60	35	78	57	14	63	36	78
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	6	2	4	67	0	46	12	53	28	55	53	12	55	31	66	53	11	55	31	65
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	21	1	20	52	0	46	13	46	25	74	47	13	46	25	74	52	15	48	25	80
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	38	5	33	84	3	51	17	51	17	80	55	16	56	18	81	60	14	61	18	84
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	2	0	2	100	0	44	6	44	38	50	45	7	45	38	51	47	4	47	43	51
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	69	28	41	13	4	15	20	4	0	68	18	21	7	0	68	24	19	16	0	70

8. (7/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	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
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	8	2	6	13	13	0	1	0	0	2	3	5	2	0	17	6	6	3	0	17
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	3	2	1	33	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0	2
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	14	7	7	0	43	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	2	3	1	0	11
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	20	7	13	0	35	0	0	0	0	0	1	2	0	0	5	2	2	0	0	8
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	13	4	9	0	38	1	1	0	0	5	2	3	1	0	12	4	6	1	0	18
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	14	12	2	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	13
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	7	5	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	11
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	8	3	5	13	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	3	1	1	1	0	3
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	6	4	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	8	5	0	22
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	10	7	3	70	0	46	14	50	20	66	48	12	50	27	66	56	14	51	30	79
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	77	26	51	64	8	26	12	24	1	69	37	13	34	6	74	45	13	43	18	74
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	18	0	18	39	0	14	11	14	0	38	18	14	15	0	51	35	13	38	9	55
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	15	6	9	20	7	5	12	0	0	47	5	12	0	0	47	12	11	9	0	47
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	8	4	4	25	0	3	4	1	0	12	12	22	2	0	68	16	20	12	1	68
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	11	4	7	18	9	32	10	30	18	54	42	14	44	23	67	46	12	47	27	67
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RN0950	Kartagener sindrome di (//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	35	0	35	35	35
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	9	2	7	11	0	3	8	0	0	26	13	18	1	0	41	18	20	4	0	45
	RN1250	Associazione VACTERL/WATER (ORPHA887; VACTERL/WATER association)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	3	3	0	0	0	1	2	0	0	4	19	23	4	1	52	24	22	16	2	53
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	31	0	31	31	31
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	16	11	5	0	6	19	21	7	0	63	22	22	13	0	72	23	22	13	0	78
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	4	4	0	0	0	6	6	6	0	13	7	4	7	2	13	8	4	8	3	14
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	12	4	8	50	8	35	14	36	2	54	41	12	41	8	55	44	11	47	13	55

8. (8/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	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
	RNG030	Hallerman-Streiff sindrome di (ORPHA2108; Hallermann-Streiff syndrome)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	23	4	23	19	26	23	4	23	19	27
	RNG040	Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	10	4	6	0	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
	RNG040	Crouzon malattia di (ORPHA207; Crouzon syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	25	10	15	0	8	2	2	1	0	8	7	7	4	0	27	8	6	6	0	27
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	10	4	6	30	0	9	11	3	0	33	17	14	13	0	41	20	17	13	1	46
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	17	0	17	17	17
	RNG101	Coloboma congenito corioiretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)	31	12	19	0	13	0	0	0	0	1	0	1	0	0	3	4	6	0	0	17
	RNG111	Nance-Horan sindrome di (ORPHA627; Nance-Horan syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RNG142	Malattia Moyamoya (ORPHA2573; Moyamoya disease)	2	0	2	50	50	13	13	13	0	25	13	12	13	1	25	22	18	22	4	40
	RNG142	Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17	44	0	44	44	44
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	47	19	28	4	30	27	18	29	0	58	34	17	37	0	60	37	17	43	2	65
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	32	0	32	32	32
	RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	12	3	9	42	8	27	17	33	0	46	29	17	33	2	51	37	15	38	15	59
	Totale Schede di Diagnosi		3640																			

9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO

CORRISPONDENTI SCHEDE, PIANI TERAPEUTICI E PIANI RIABILITATIVI INDIVIDUALI

In colore grigio le condizioni non più attribuite al Centro di riferimento al 31.12.2025

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; <i>Lyme disease</i>)	163	3	81	2	-	-
RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; <i>Nephroblastoma</i>)	3	-	-	-	-	-
RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; <i>Retinoblastoma</i>)	31	2	1	-	-	-
RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; <i>Familial adenomatous polyposis</i>)	5	1	-	-	-	-
RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; <i>Lymphangioliomyomatosis</i>)	2	-	2	-	-	-
RBG010	Neurofibromatosi	24	1	3	-	-	-
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; <i>Hereditary nonpolyposis colon cancer</i>)	39	8	-	-	-	-
RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; <i>Congenital isolated ACTH deficiency</i>)	1	-	-	-	-	-
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; <i>Kallmann syndrome</i>)	13	1	9	1	-	-
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; <i>Congenital hypogonadotropic hypogonadism</i>)	-	-	-	-	-	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; <i>Rare central precocious puberty</i>)	8	-	6	-	-	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; <i>Cryoglobulinemic vasculitis</i>)	46	3	45	2	-	-
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; <i>Wilson disease</i>)	5	-	4	-	-	-
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	16	-	100	6	-	-
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; <i>Alpha-1-antitrypsin deficiency</i>)	11	2	16	1	-	-
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; <i>Behçet disease</i>)	105	6	154	6	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; <i>Antiphospholipid syndrome</i>)	25	6	12	6	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA566243; <i>Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta</i>)	-	-	-	-	-	-
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; <i>Rare primary hyperaldosteronism</i>)	19	4	18	4	-	-
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; <i>Congenital adrenal hyperplasia</i>)	23	2	13	2	-	-
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; <i>Autoimmune polyendocrinopathy</i>)	35	10	30	11	-	-
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	437	6	703	15	-	-
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	29	5	39	11	-	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	8	2	5	1	-	-
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	3	-	3	-	-	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	3	-	-	-	-	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; <i>Amyloidosis</i>)	89	47	82	45	-	-
RCG150	Istiocitosi croniche	93	3	1	-	-	-
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	9	2	9	2	-	-
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; <i>Multiple endocrine neoplasia</i>)	85	10	46	3	-	-
RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; <i>Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome</i>)	9	1	9	1	-	-
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; <i>Immunoglobulin A vasculitis</i>)	1	-	-	-	-	-
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; <i>Rare acquired aplastic anemia</i>)	10	10	10	10	-	-
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; <i>Systemic mastocytosis</i>)	46	5	107	28	-	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	5	-	-	-	-	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	91	2	98	11	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valutate	Schede Inserite e Valutate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	-	-	-	-	-	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	54	33	46	36	-	-
RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; <i>Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia</i>)	2	-	-	-	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; <i>Myelodysplastic syndrome</i>)	-	-	-	-	-	-
RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; <i>Rett syndrome</i>)	4	-	2	-	-	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; <i>Dravet syndrome</i>)	4	-	8	-	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; <i>Amyotrophic lateral sclerosis</i>)	81	4	88	6	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; <i>Primary lateral sclerosis</i>)	6	-	5	-	-	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; <i>Lennox-Gastaut syndrome</i>)	6	6	6	6	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; <i>Infantile epileptic spasms syndrome</i>)	9	2	9	2	-	-
RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; <i>Narcolepsy</i>)	63	3	139	3	1	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; <i>Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy</i>)	156	12	212	11	-	-
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; <i>Multifocal motor neuropathy</i>)	2	-	1	1	-	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; <i>Lewis-Sumner syndrome</i>)	-	-	-	-	-	-
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; <i>Guillain-Barré syndrome</i>)	1	1	1	1	-	-
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; <i>Familial exudative vitreoretinopathy</i>)	22	-	-	-	-	-
RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; <i>Coats disease</i>)	14	2	-	-	-	-
RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; <i>Congenital stationary night blindness</i>)	1	-	-	-	-	-
RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; <i>Cogan syndrome</i>)	-	-	-	-	-	-
RF0280	Cheratocono	105	10	-	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; <i>Leber hereditary optic neuropathy</i>)	3	-	-	-	-	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; <i>Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy</i>)	5	1	2	-	-	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; <i>Syringomyelia</i>)	1	-	-	-	-	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	19	-	49	-	1	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	15	1	9	-	-	-
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	2	-	-	-	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	60	13	61	14	-	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	35	4	1	-	-	-
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	4	-	2	-	-	-
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	5	1	-	-	-	-
RG0010	Endocardite reumatica	-	-	-	-	-	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; <i>Microscopic polyangiitis</i>)	52	6	63	6	-	-
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; <i>Polyarteritis nodosa</i>)	3	1	4	1	-	-
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; <i>Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis</i>)	43	8	27	11	-	-
RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; <i>Anti-glomerular basement membrane disease</i>)	3	-	4	-	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; <i>Granulomatosis with polyangiitis</i>)	26	4	28	5	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; <i>Giant cell arteritis</i>)	70	6	55	6	-	-
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; <i>Takayasu arteritis</i>)	2	1	1	1	-	-
RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; <i>Budd-Chiari syndrome</i>)	10	-	3	-	-	-
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; <i>Idiopathic pulmonary arterial hypertension</i>)	19	5	34	11	-	-
RGG010	Microangiopatie trombotiche	29	-	7	-	-	-
RGG020	Linfedemi primari cronici	35	9	13	1	8	8
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; <i>Sarcoidosis</i>)	290	5	173	3	-	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	76	21	60	16	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valutate	Schede Inserite e Valutate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	10	3	-	-	-	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; <i>Eosinophilic gastroenteritis</i>)	2	2	2	2	-	-
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; <i>Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome</i>)	1	-	-	-	-	-
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; <i>Primary sclerosing cholangitis</i>)	34	4	25	4	-	-
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; <i>Primary intestinal lymphangiectasia</i>)	-	-	-	-	-	-
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; <i>Arginine vasopressin resistance</i>)	10	-	64	4	-	-
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; <i>IgG4-related retroperitoneal fibrosis</i>)	6	1	6	1	-	-
RJG010	Tubulopatie primitive	141	6	915	46	-	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	17	2	19	3	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; <i>Dermatomyositis</i>)	9	2	8	2	-	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; <i>Polymyositis</i>)	15	-	21	-	-	-
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; <i>Antisynthetase syndrome</i>)	6	2	4	1	-	-
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; <i>Mixed connective tissue disease</i>)	21	-	15	-	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; <i>Systemic sclerosis</i>)	38	9	35	9	-	-
RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; <i>SAPHO syndrome</i>)	2	-	3	-	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	69	-	14	-	-	-
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; <i>Rieger anomaly</i>)	8	-	1	-	-	-
RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; <i>Peters anomaly</i>)	3	-	1	-	-	-
RN0110	Aniridia (ORPHA250923; <i>Isolated aniridia</i>)	14	1	-	-	-	-
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; <i>Coloboma of optic disc</i>)	20	-	-	-	-	-
RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; <i>Morning glory disc anomaly</i>)	13	2	-	-	-	-
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	-	-	-	-	-
RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; <i>Blue rubber bleb nevus</i>)	-	-	-	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valutate	Schede Inserite e Valutate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	14	-	2	-	-	-
RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	2	-	-	-	-	-
RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	7	1	-	-	-	-
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	8	4	1	1	-	-
RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	6	1	7	1	-	-
RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	-	-	-	-	-	-
RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	10	-	9	-	-	-
RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	77	4	167	12	-	-
RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	2	2	-	-	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	18	-	8	1	-	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	15	-	4	-	-	-
RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	8	1	2	1	-	-
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	11	1	2	1	-	-
RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	1	-	-	-	-	-
RN0950	Kartagener sindrome di (//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)	1	-	4	-	-	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	9	-	1	-	-	-
RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	1	-	-	-	-	-
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	3	-	-	-	-	-
RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	16	4	-	-	-	-
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	4	-	-	-	-	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	12	2	17	3	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valutate	Schede Inserite e Valutate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di (ORPHA816; Sjögren-Larsson syndrome)	-	-	-	-	-	-
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	2	-	1	-	-	-
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	11	-	-	-	-	-
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	25	-	-	-	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	10	-	7	1	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	2	2	3	3	-	-
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	31	4	-	-	-	-
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	1	-	-	-	-	-
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	-	-	-	-	-	-
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	51	4	3	1	-	-
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	-	-	-	-	-	-
RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	12	-	5	-	-	-
Totale		3.640	365	4.095	406	10	8

* Nel caso di più PT e PRI attivi nel 2025 per lo stesso paziente, si considerano i documenti più recenti.

10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Di seguito si riporta il numero di certificati di esenzione per malattia rara al 31.12.2025, ordinati per codice di esenzione. Tali dati si riferiscono alle esenzioni rilasciate da ottobre 2022 e registrate nel database amministrativo regionale, ma non ancora inserite nel Registro Lombardo Malattie Rare.

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	12	-
RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	2	-
RBG010	Neurofibromatosi	8	-
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	3	-
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	1	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	3	1
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	1	-
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	1	1
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	13	7
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	19	1
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	18	4
RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA566243; Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta)	1	1
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	15	5
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	4	2
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	21	6
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	5	2
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	4	1
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	36	8
RCG150	Istiocitosi croniche	1	-
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	12	3

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; <i>Multiple endocrine neoplasia</i>)	3	-
RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; <i>Atypical hemolytic uremic syndrome</i> <i>Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome</i>)	2	1
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; <i>Immunoglobulin A vasculitis</i>)	5	1
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; <i>Rare acquired aplastic anemia</i>)	8	3
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; <i>Systemic mastocytosis</i>)	12	3
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR)	76	25
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	8	1
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	85	31
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; <i>Myelodysplastic syndrome</i>)	73	19
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; <i>Amyotrophic lateral sclerosis</i>)	11	5
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; <i>Primary lateral sclerosis</i>)	1	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; <i>Lennox-Gastaut syndrome</i>)	1	1
RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; <i>Narcolepsy</i>)	1	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; <i>Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy</i>)	2	-
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; <i>Guillain-Barré syndrome</i>)	2	-
RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; <i>Cogan syndrome</i>)	1	-
RF0280	Cheratocono	84	35
RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; <i>Leber hereditary optic neuropathy</i>)	1	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; <i>Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy</i>)	1	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; <i>Syringomyelia</i>)	2	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	1	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	2	1
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	12	5
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	5	-
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	8	1
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	1	-

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RG0010	Endocardite reumatica	6	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; <i>Microscopic polyangiitis</i>)	7	1
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; <i>Polyarteritis nodosa</i>)	7	1
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; <i>Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis</i>)	23	7
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; <i>Granulomatosis with polyangiitis</i>)	13	2
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; <i>Giant cell arteritis</i>)	47	12
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; <i>Takayasu arteritis</i>)	2	-
RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; <i>Budd-Chiari syndrome</i>)	1	-
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; <i>Idiopathic pulmonary arterial hypertension</i>)	7	2
RGG010	Microangiopatie trombotiche	13	1
RGG020	Linfedemi primari cronici	80	36
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; <i>Sarcoidosis</i>)	76	26
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	84	40
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	36	11
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; <i>Eosinophilic gastroenteritis</i>)	18	12
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; <i>Primary sclerosing cholangitis</i>)	17	5
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; <i>Primary intestinal lymphangiectasia</i>)	1	-
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; <i>Arginine vasopressin resistance</i>)	5	-
RJG010	Tubulopatie primitive	4	3
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	27	10
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; <i>Dermatomyositis</i>)	9	1
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; <i>Polymyositis</i>)	3	2
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; <i>Antisynthetase syndrome</i>)	7	3
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; <i>Mixed connective tissue disease</i>)	5	2
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; <i>Systemic sclerosis</i>)	37	6
RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; <i>SAPHO syndrome</i>)	6	3
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	13	2
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; <i>Coloboma of optic disc</i>)	1	-

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; <i>Blue rubber bleb nevus</i>)	1	-
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; <i>Esophageal atresia</i>)	2	1
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; <i>Anorectal malformation</i>)	2	-
RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; <i>Hirschsprung disease</i>)	1	-
RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; <i>Caroli disease</i>)	3	-
RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; <i>Medullary sponge kidney</i>)	2	2
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; <i>Turner syndrome</i>)	1	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; <i>Noonan syndrome</i>)	1	1
RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; <i>Marfan syndrome</i>)	2	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; <i>Alport syndrome</i>)	7	3
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	1	-
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	16	8
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	6	2
Totale		1.188	379

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale Niguarda di Milano

NOTE

I dati analizzati a cura del Centro di Coordinamento Regionale sono relativi all'accesso al Data Warehouse di Regione Lombardia effettuato il 18.05.2026.

Il Centro di Coordinamento non è responsabile di eventuali dati mancanti e/o incompleti.

STORIA DELLE REVISIONI

Prima redazione: Luglio 2026

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche