

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

Ospedale L. Sacco 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	8
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	9
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	11
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	12
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	13
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	17
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	22

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

Gallieni Maurizio maurizio.gallieni@asst-fbf-sacco.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 Fatebenefratelli Sacco		
2. Ospedale L. Sacco 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
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
	RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO
	RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
	RC0241	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE
	RC0243	SINDROME TRAPS
	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
	RC0290	SCHNITZLER SINDROME DI
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
	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RFG010	LEUCODISTROFIE
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0310	CADASIL
	RF0410	SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
	RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE
	RFG160	DISTONIE PRIMARIE
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA

ASST Fatebenefratelli Sacco		
2. Ospedale L. Sacco 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		
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO		
	RF0201	COATS MALATTIA DI
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE
	RF0230	IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS
	RF0320	COROIDITE MULTIFOCAL
	RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA
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
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA
	RD0030	PORPORA DI HENOC-SCHOENLEIN RICORRENTE
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
	RH0011	SARCOIDOSI
	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE
	RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO		
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0010	DERMATOMIOSITE
	RM0020	POLIMIOSITE
	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA
	RM0050	FASCITE DIFFUSA
	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE
	RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
	RM0121	SINDROME SAPHO
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI

ASST Fatebenefratelli Sacco
2. Ospedale L. Sacco 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

	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 78

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

1.426

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	1
	non convalidate ⁽³⁾	140
	validate ⁽⁴⁾	1.284

(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

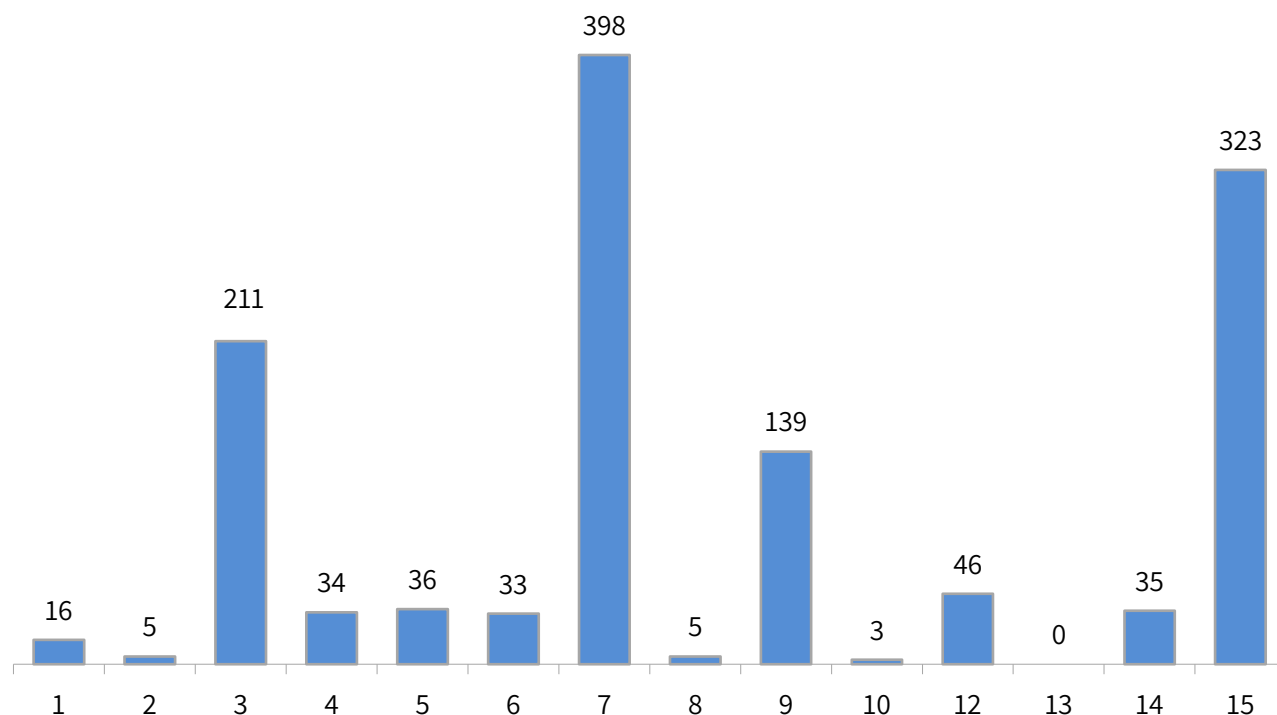
L'APPLICATIVO RMRARE

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)
ANTIVALLE MARCO GIANPIERO	2020	31	-	32 (-)	-
BERTORA PIERLUIGI	2025	12	2	9 (1)	-
BURGO ILARIA MARIA	2025	10	2	10 (2)	-
CARPENEDO MONICA	2023	19	-	12 (-)	-
CARUSO SABRINA	2025	15	4	37 (12)	-
CAVALLARI UGO ANTONIO	2010	141	-	-	-
CICARDI MARCO	2014	4	-	1 (-)	-
CISLAGHI MARIA GIULIANA	2021	220	-	149 (-)	-
COVA ILARIA	2021	1	-	1 (-)	-
CRIVELLI SARA	2025	2	1	2 (1)	-
DI BARTOLO ORAZIO	2025	2	1	2 (1)	-
GENDERINI AUGUSTO	2015	24	-	-	-
GIDARO ANTONIO	2023	-	-	1 (-)	-
GUAZZAROTTI LAURA	2015	223	-	1 (-)	-
IEMOLI ENRICO	2025	90	-	55 (3)	-
LANDRIANI NICOLETTA TERESINA	2023	40	-	43 (-)	-
LOVATI CARLO	2013	1	-	-	-
MARELLI SUSAN	2015	73	-	13 (-)	-
MATTAVELLI DANIELE	2025	7	7	7 (7)	-
MUTTI ALESSANDRA	2022	4	-	2 (-)	-
OLDANI MARTA	2018	5	-	-	-
OSIO MAURIZIO	2025	240	1	236 (1)	-
PINI ALESSANDRO	2019	69	-	17 (-)	-
RUSSO UMBERTO	2010	11	-	12 (-)	-
SOLLIMA SALVATORE	2015	13	-	-	-

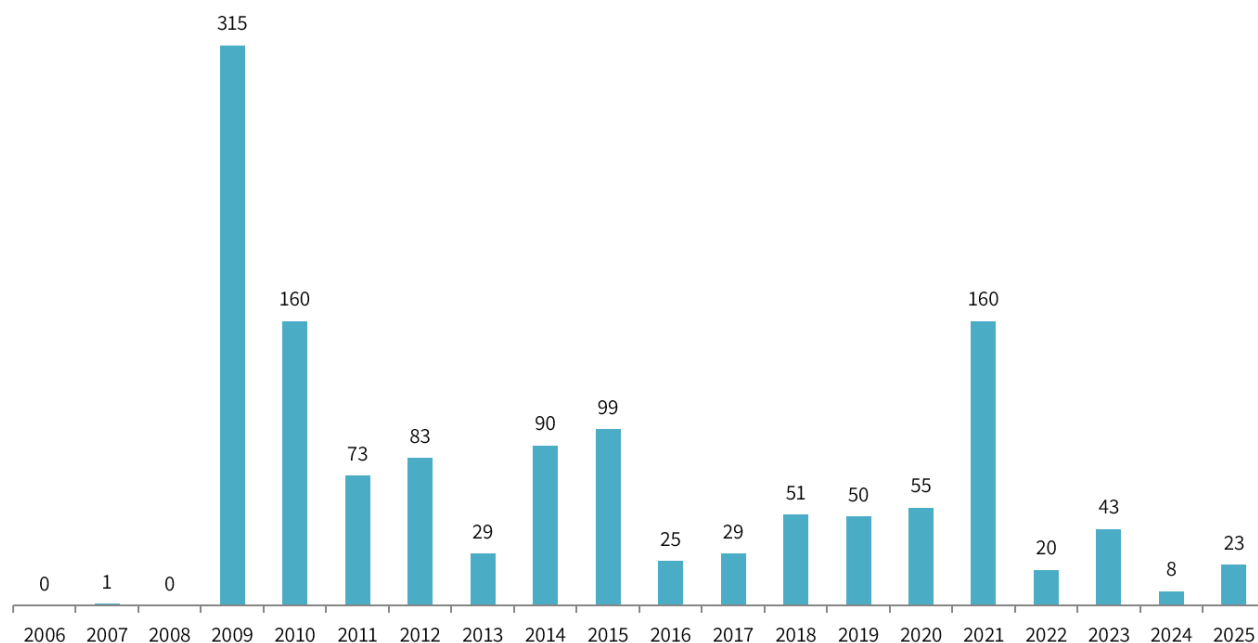
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
TEDESCO MICHELA	2024	17	-	29 (-)	-
TOMBETTI ENRICO	2025	5	5	5 (5)	-
ZANICHELLI ANDREA	2016	5	-	5 (-)	-
Totale		1.284	23	681 (33)	-

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) (1/4)

LEGENDA			
COD	CODICE ESENZIONE	NOTE (se applicabili):	
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)	16	11	5	6	6	51	13	49	32	79	52	13	50	32	81	54	13	51	32	82
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	4	1	3	0	0	10	5	11	1	16	25	18	25	1	49	36	13	38	15	51
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)	1	1	0	0	0	24	0	24	24	24	24	0	24	24	24	31	0	31	31	31
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	194	20	174	0	0	7	1	7	5	10	8	1	8	5	10	9	2	9	6	13
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	24	9	15	13	8	55	9	54	42	78	57	9	57	45	78	64	11	64	47	87
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	1	0	1	100	0	13	0	13	13	13	17	0	17	17	17	50	0	50	50	50
	RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	9	5	4	78	11	16	8	17	5	28	30	13	29	9	57	57	14	58	33	79
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	26	13	13	73	0	35	16	39	2	65	42	14	43	18	68	49	16	49	19	80
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	1	0	1	100	100	59	0	59	59	59	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RCG020	21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	17	7	10	0	6	7	4	8	0	14	9	4	9	1	15	12	7	11	1	29
	RCG080	Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	27	15	12	81	26	31	21	36	0	62	40	17	39	10	71	42	19	40	10	74
	RCG080	Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	41	0	41	41	41
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)	1	0	1	0	0	23	0	23	23	23	36	0	36	36	36	42	0	42	42	42
	RCG120	Lesch-Nyhan malattia di (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	3	3	0	100	33	1	1	0	0	3	11	9	9	2	23	24	10	29	11	33

8. (2/4)

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
	RCG160	Agammaglobulinemia (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	8	4	4	0	0	34	10	34	17	54	36	11	37	17	54	45	16	43	20	78
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	1	0	1	0	0	56	0	56	56	56	56	0	56	56	56	57	0	57	57	57
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile (ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and related disorders)	14	4	10	79	0	30	15	27	16	68	36	14	35	16	68	47	14	47	23	71
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	1	0	1	0	0	22	0	22	22	22	27	0	27	27	27	30	0	30	30	30
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	1	0	1	100	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134 ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	54	0	54	54	54
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	4	2	2	75	0	54	14	54	37	69	54	14	54	37	69	55	13	54	41	69
	RDG020	Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	1	1	0	100	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	56	0	56	56	56
	RDG020	Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	1	1	0	100	0	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
	RDG020	Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	10	2	8	100	30	33	20	35	0	66	35	20	35	0	66	46	15	47	18	70
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	18	6	12	67	11	51	23	54	4	89	55	20	56	11	89	60	18	62	21	91
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	2	0	2	0	0	75	5	75	70	80	77	7	77	70	83	78	6	78	72	83
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	1	1	0	100	0	40	0	40	40	40	59	0	59	59	59	68	0	68	68	68
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	48	25	23	44	6	50	14	48	14	83	54	14	54	19	84	59	13	59	27	84
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	101	31	70	90	23	50	14	51	17	77	53	13	54	18	80	58	14	60	20	84
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	52	29	23	87	4	66	10	68	45	83	67	10	70	46	85	68	10	70	47	85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	4	2	2	75	0	64	18	72	32	78	69	14	72	46	84	69	14	73	47	84
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	6	2	4	100	0	74	7	75	64	82	76	6	78	68	83	77	6	79	69	83
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	68	52	16	75	1	62	12	62	30	88	64	13	67	30	88	66	12	68	30	89
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	1	1	0	100	0	62	0	62	62	62	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	1	1	0	100	0	33	0	33	33	33	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	4	4	0	100	0	59	10	57	49	74	60	11	58	49	75	66	9	66	53	77
	RF0410	Siringomiella-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Siringomyelia)	1	1	0	100	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	63	0	63	63	63
	RFG010	Aicardi-Goutières sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutières syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1

8. (3/4)

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
	RFG010	Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	12	0	12	12	12
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	5	4	1	80	0	38	24	40	0	69	50	26	61	2	75	58	20	68	26	82
1A	RFG040	Atrofia olivo-ponto-cerebellare	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	7	3	4	57	14	44	21	48	2	69	58	23	66	2	75	61	23	69	4	77
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	12	6	6	50	0	25	24	13	2	81	47	17	46	14	83	51	17	53	16	83
	RFG060	Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	1	0	1	100	0	13	0	13	13	13	32	0	32	32	32	35	0	35	35	35
	RFG070	Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	1	1	0	100	0	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	52	0	52	52	52
	RFG070	Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	38	0	38	38	38	45	0	45	45	45
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	1	1	0	100	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	53	0	53	53	53
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA9809; Desminopathy)	1	1	0	0	0	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62	63	0	63	63	63
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	1	0	1	0	0	24	0	24	24	24	27	0	27	27	27	73	0	73	73	73
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA9896; Duchenne muscular dystrophy)	1	0	1	100	0	9	0	9	9	9	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	2	0	2	0	0	45	1	45	44	46	47	2	47	45	48	59	1	59	58	60
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	1	1	0	100	0	10	0	10	10	10	43	0	43	43	43	52	0	52	52	52
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	4	2	2	50	0	24	12	27	5	37	30	14	36	5	42	31	15	37	6	44
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	43	27	16	88	0	66	12	68	37	88	66	12	68	39	89	69	11	70	46	90
	RFG101	Susac sindrome (ORPHA838; Susac syndrome)	3	1	2	33	0	43	13	34	33	62	43	13	34	33	62	48	12	46	35	63
	RFG110	Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	5	2	3	0	0	37	16	33	13	58	47	21	53	15	74	51	19	59	23	76
	RFG160	Distonie primarie	22	8	14	100	14	54	15	55	14	79	57	16	59	14	80	62	13	64	37	81
	RG0010	Endocardite reumatica	4	2	2	0	0	9	3	8	6	13	9	3	8	6	14	11	3	10	7	15
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	13	7	6	92	0	56	16	59	19	82	57	16	59	19	82	64	17	67	22	86
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	2	2	0	0	0	45	3	45	42	47	45	3	45	42	47	50	1	50	49	50
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	15	5	10	100	0	55	11	51	34	78	58	10	57	38	78	67	10	68	46	83
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	1	0	1	0	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	64	0	64	64	64

8. (4/4)

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
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	26	19	7	69	4	51	15	53	22	76	52	14	53	23	76	62	11	61	42	82
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	15	6	9	87	0	72	6	71	57	82	72	6	71	57	83	73	6	74	62	83
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	8	2	6	88	0	48	16	47	23	70	54	15	62	23	70	61	12	66	44	75
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	1	1	0	100	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9	65	0	65	65	65
	RH0011	Sarcoidosi* (ORPHA797; Sarcoidosis)	2	2	0	100	0	53	7	53	46	60	53	7	53	46	60	54	7	54	47	60
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	1	0	1	100	0	46	0	46	46	46	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	6	5	1	67	0	65	10	67	51	80	65	10	67	51	80	70	10	71	53	82
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	39	27	12	100	3	51	15	54	19	82	51	15	54	19	82	61	14	61	37	87
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	1	1	0	100	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36	37	0	37	37	37
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	5	3	2	100	40	51	18	61	21	68	52	19	61	21	75	53	18	61	24	76
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	5	2	3	100	20	47	18	52	25	74	49	18	56	26	74	53	21	57	26	77
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	9	1	8	56	0	31	8	29	15	42	35	10	34	16	55	47	12	49	25	66
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	1	1	0	100	0	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	1	1	0	100	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	14	1	13	64	7	42	11	41	26	64	48	13	45	29	66	61	12	56	43	83
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	42	13	29	2	14	28	16	30	6	68	33	17	32	8	78	37	17	37	11	80
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	5	4	1	20	20	41	23	49	5	63	50	19	61	13	64	55	9	61	38	63
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	22	5	17	5	5	16	21	1	0	55	38	16	44	0	58	39	16	45	1	58
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	10	0	10	10	0	7	6	10	0	12	7	6	10	0	16	10	6	13	1	17
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	1	0	1	100	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	43	0	43	43	43
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	2	2	0	0	0	1	1	1	0	1	8	1	8	7	9	14	4	14	10	18
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	239	115	124	1	39	11	14	5	0	56	25	17	23	0	67	29	16	29	2	68
	RNG060	Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	2	1	1	50	0	1	1	1	0	2	21	10	21	11	31	33	19	33	14	52
	Totale Schede di Diagnosi		1.284																			

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 Valutate	Schede Inserite e Valutate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	16	-	1	-	-	-
RBG010	Neurofibromatosi	5	-	-	-	-	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	194	-	-	-	-	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	24	-	3	-	-	-
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	1	-	3	-	-	-
RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	9	-	7	-	-	-
RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore (ORPHA91385; Acquired angioedema)	-	-	-	-	-	-
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	-	-	-	-	-	-
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	26	-	19	-	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	1	-	-	-	-	-
RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	1	-	1	-	-	-
RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	-	-	-	-	-	-
RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	-	-	-	-	-	-
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	17	-	-	-	-	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	28	4	62	12	-	-
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	-	-	-	-	-

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 (*)
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	3	-	7	-	-	-
RCG160	Immunodeficienze primarie	24	-	12	-	-	-
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	1	-	1	-	-	-
RD0010	Sindrome emolitica uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	1	-	-	-	-	-
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	4	-	3	-	-	-
RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	-	-	-	-	-	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	12	2	12	2	-	-
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	-	-	-	-	-	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	18	1	13	1	-	-
RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	-	-	-	-	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	2	-	-	-	-	-
RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	-	-	-	-	-	-
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	1	-	1	-	-	-
RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	48	-	45	-	-	-
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	101	-	101	-	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	52	-	53	-	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	4	1	7	1	-	-
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	6	-	7	-	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic	68	-	57	-	-	-

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 (*)
	inflammatory demyelinating polyneuropathy)						
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	1	-	1	-	-	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	1	-	1	-	-	-
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	4	2	7	2	-	-
RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	-	-	-	-	-	-
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	-	-	-	-	-	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	-	-	-	-	-	-
RF0320	Coroidite multifocale (ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)	-	-	-	-	-	-
RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	-	-	-	-	-	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	1	-	1	-	-	-
RFG010	Leucodistrofie	2	-	2	-	-	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	14	-	13	-	-	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	13	-	11	-	-	-
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	4	-	2	-	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	3	-	2	-	-	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	3	-	1	-	-	-
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	4	-	2	-	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	46	8	45	7	-	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	5	-	-	-	-	-
RFG120	Distrofie ereditarie della corioide	-	-	-	-	-	-
RFG160	Distonie primarie	22	-	23	-	-	-
RG0010	Endocardite reumatica	4	-	-	-	-	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	13	-	12	-	-	-

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 (*)
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	2	-	-	-	-	-
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	15	-	17	2	-	-
RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	1	-	-	-	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	26	-	18	-	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	15	2	14	1	-	-
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	8	-	8	1	-	-
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	1	1	1	1	-	-
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	-	-	-	-	-	-
RG010	Microangiopatie trombotiche	-	-	-	-	-	-
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	2	1	2	1	-	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	1	-	1	-	-	-
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	6	-	4	-	-	-
RJC020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	40	-	42	-	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	5	-	6	-	-	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	5	-	5	-	-	-
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	-	-	-	-	-	-
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	9	-	5	-	-	-
RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	1	1	1	1	-	-
RM0050	Fascite diffusa	-	-	-	-	-	-
RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	1	-	1	-	-	-
RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	-	-	-	-	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	14	-	9	-	-	-

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 (*)
RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	42	-	1	-	-	-
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	-	-	-	-	-	-
RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	-	-	-	-	-	-
RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	5	-	1	-	-	-
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	22	-	1	-	-	-
RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	-	-	-	-	-	-
RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	-	-	-	-	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	10	-	1	-	-	-
RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	1	-	1	-	-	-
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	239	-	3	-	-	-
RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	-	-	-	-	-	-
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	-	-	-	-	-	-
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	2	-	1	-	-	-
Totale		1.284	23	681	32	0	0

* 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)	3	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	3	2
RC0190	Angioedema ereditario (ORPHA91378; Hereditary angioedema)	25	6
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	14	2
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	17	3
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	7	2
RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	3	-
RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	1	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	2	-
RCG160	Immunodeficienze primarie	6	3
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	20	3
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	1	-
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)	16	4
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	1	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	55	11
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	4	2
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	2	1
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	7	2
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	3	1
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	7	2

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	3	-
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	3	1
RF0320	Coroidite multifocale (ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)	21	6
RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	2	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	1	-
RFG010	Leucodistrofie	1	-
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	1	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	41	13
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	36	14
RFG160	Distonie primarie	2	1
RG0010	Endocardite reumatica	22	6
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	2	-
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	2	-
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	7	2
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	8	4
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	53	14
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	4	-
RGG010	Microangiopatie trombotiche	2	-
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)	31	7
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	43	11
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	6	4
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	9	3
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	8	2
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	7	-
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	3	2
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	10	3
RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	1	-
RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	1	-

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	30	11
RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	2	-
RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	1	1
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	7	1
Totale		567	150

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale L. Sacco 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