

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**Ospedale dei Bambini V. Buzzi 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	18
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	23

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

Spaccini Luigina luigina.spaccini@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		
3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi 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
3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE		
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
	RC0280	REFETTOFF SINDROME DI
	RF0400	PENDRED SINDROME DI
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
	RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE
	RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI
	RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER - RN1760)
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI
	RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA
	RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
	RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI
	RFG030	GANGLIOSIDOSI
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE
	RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI (ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E - RFG040)
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RFG010	LEUCODISTROFIE
	RF0040	RETT SINDROME DI
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI
	RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI

ASST Fatebenefratelli Sacco		
3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi 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
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA
	RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		
	RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA
	RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE
	RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
	RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO
	RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
	RN0260	FOCOMELIA
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL
	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI
	RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
	RN0320	GASTROSCHISI
	RN0321	SINDROME PRUNE BELLY
	RN0322	ONFALOCELE
	RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE
	RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI
	RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN SINDROME DI
	RN0210	ATRESIA BILIARE
	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
	RN1810	ESTROFIA VESCICALE
	RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
	RN0680	TURNER SINDROME DI
	RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI

3. Ospedale dei Bambini V. Buzzi 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
	RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI
	RN1170	SINDROME PROTEUS
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI
	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI
	RN1010	NOONAN SINDROME DI
	RN0940	SINDROME KABUKI
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0060	KERNITTERO

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 82

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

1.050

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	2
	modificate ⁽²⁾	6
	non convalidate ⁽³⁾	87
	validate ⁽⁴⁾	955

(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

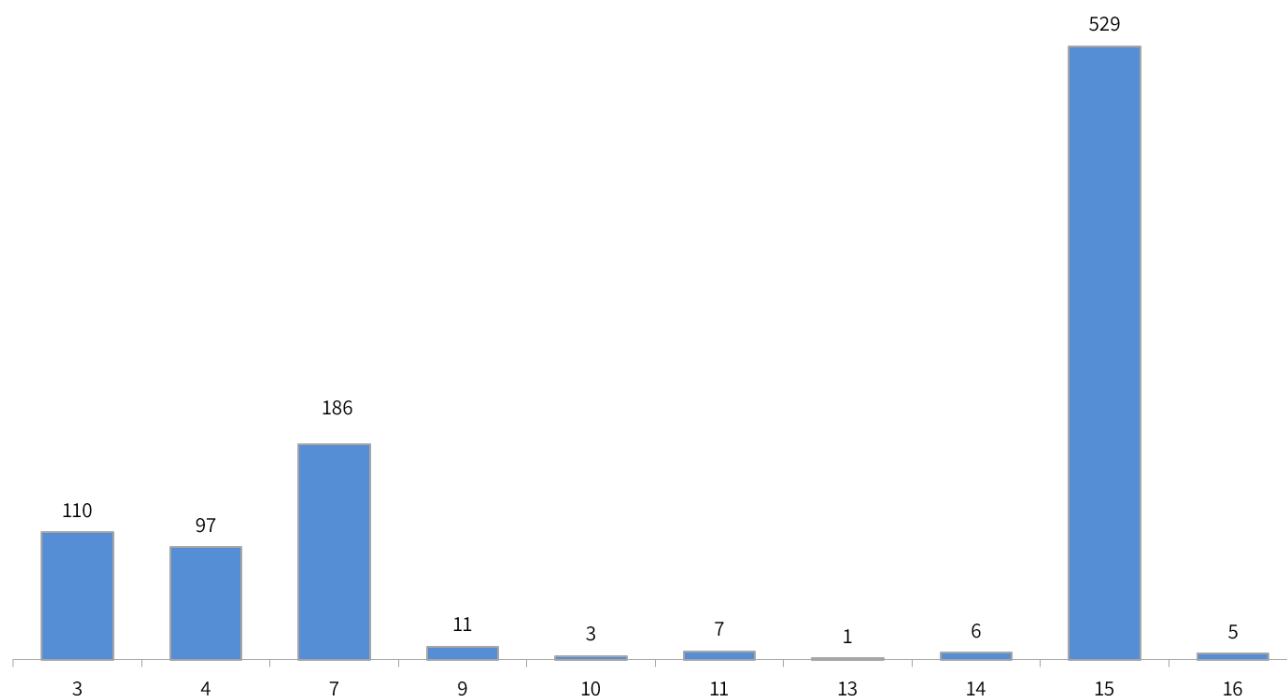
L'APPLICATIVO RMRARE

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)
Alfei Enrico	2025	75	8	175 (30)	-
Arrigoni Sara	2025	25	6	23 (6)	-
Baraldini Vittoria Isabella	2025	82	8	40 (4)	-
Bonaventura Eleonora	2025	14	3	19 (9)	-
Bova Stefania Maria	2024	6	-	5 (-)	-
Brunelli Valeria Linda	2012	18	-	4 (-)	-
Cattaneo Elisa	2025	51	21	-	-
Degrassi Irene	2024	1	-	1 (-)	-
Destro Francesca	2025	130	8	10 (-)	-
Di Frenna Marianna	2025	13	3	7 (3)	-
Ferrario Matilde	2025	2	2	2 (2)	-
Fiori Laura	2025	5	1	4 (2)	-
Fontana Massimo	2013	1	-	-	-
Lodi Monica Anna Maria	2025	38	8	117 (34)	-
Maestri Luciano	2012	25	-	-	-
Mameli Chiara	2025	47	1	40 (1)	-
Mandelli Anna	2025	11	1	19 (1)	-
Marinoni Federica	2012	69	-	-	-
Masnada Silvia	2025	18	2	29 (12)	-
Mastrangelo Massimo Emilio Clemente	2019	2	-	1 (-)	-
Mauri Silvia	2025	4	4	-	-
Montanari Chiara	2025	18	2	22 (5)	-
Norsa Lorenzo	2025	1	1	2 (2)	-
Olivotto Sara	2025	11	2	18 (2)	-
Pasquadibisceglie Savino	2025	1	1	-	-
Petruzzi Mariangela	2023	1	-	-	-
Pozzi Elena	2025	2	-	5 (2)	-

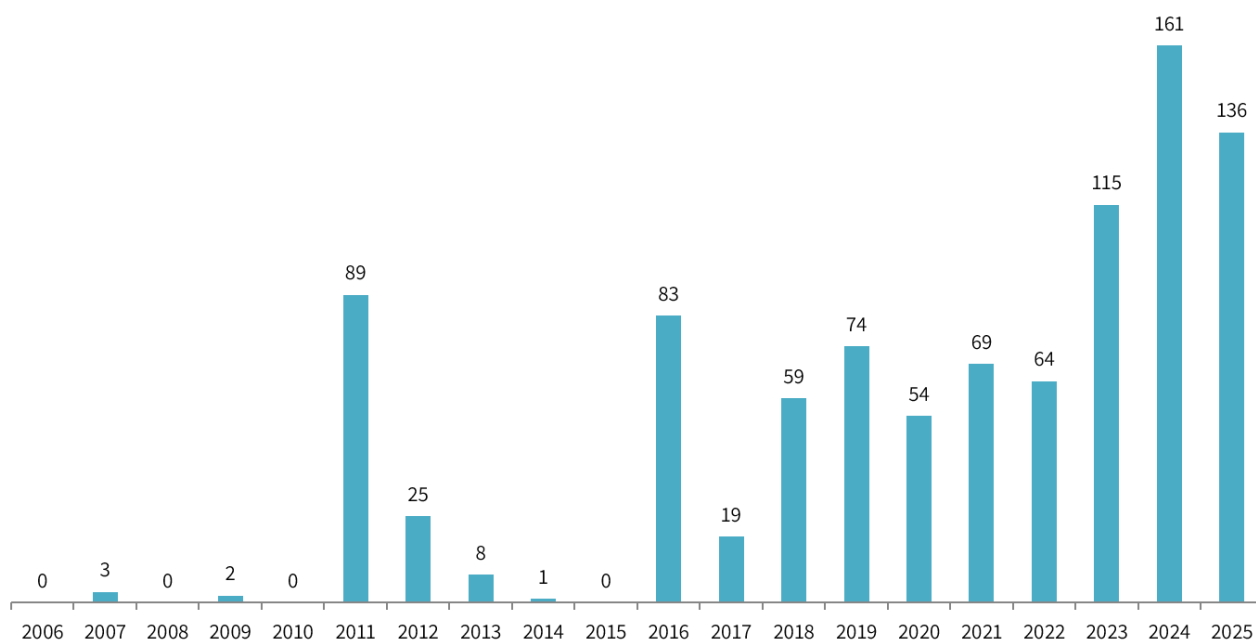
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Scelsa Barbara	2025	58	8	76 (10)	-
Selvaggio Giorgio Giuseppe Orlando	2023	8	-	4 (-)	-
Spaccini Luigina	2025	38	5	2 (-)	-
Tagi Veronica Maria	2025	18	15	24 (21)	-
Tonduti Davide	2025	102	10	118 (15)	-
Vaghi Massimo Agostino Umberto	2025	16	16	6 (6)	-
Veggiotti Pierangelo	2024	44	-	60 (-)	-
Verduci Elvira	2023	-	-	2 (-)	-
Totale		955	136	835 (167)	-

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) (1/5)

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	DEVIATION 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
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	104	5	99	73	1	7	1	7	2	10	7	1	7	2	10	8	2	7	3	15
	RCG020	21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	6	3	3	0	0	3	3	3	0	8	5	3	6	0	8	9	4	9	2	15
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	2	1	1	100	0	5	5	5	0	10	5	5	5	0	10	5	5	5	0	10
	RCG040	Aciduria idrossiglutarica (ORPHA19; 2-hydroxyglutaric aciduria)	2	1	1	100	100	3	1	3	2	3	4	1	4	3	5	12	1	12	11	13
	RCG040	Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79159; Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	11	8	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	6
	RCG040	Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	7	3	4	86	0	0	0	0	0	0	3	7	0	0	21	7	11	0	0	27
	RCG040	Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE) (ORPHA79651; Mild hyperphenylalaninemia)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA79178; Glucose transport disorder)	18	7	11	94	33	1	2	1	0	5	9	9	7	0	31	13	10	13	0	32
	RCG060	Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

8. (2/5)

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
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	9	6	9	3	14
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	5	5	0	40	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG082	Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)	10	3	7	70	20	2	4	0	0	14	5	5	2	0	14	6	5	3	0	14
	RCG095	5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxamine-5-phosphate deficiency-developmental and epileptic encephalopathy)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	10	0	10	10	10
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	8	8	0	88	13	0	0	0	0	0	3	4	0	0	13	5	6	1	0	14
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	8	2	6	88	25	1	1	0	0	3	6	5	5	1	17	7	5	6	1	17
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	4	2	2	100	25	0	0	0	0	0	4	2	4	1	6	8	5	8	2	16
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	7	4	3	100	14	0	1	0	0	2	1	1	1	0	3	9	7	13	0	18
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	13	12	1	62	23	4	4	4	0	12	6	9	5	0	35	7	11	5	0	42
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	63	35	28	98	16	4	4	2	0	17	7	4	7	0	19	10	6	10	1	38
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	29	17	12	97	14	3	14	0	0	76	3	14	0	0	76	3	14	0	0	76
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutières syndrome)	7	4	3	86	14	2	5	0	0	15	6	6	2	0	16	8	6	9	0	16
	RFG010	Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	4	4	0	75	50	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	4	3	4	0	8
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	2	2	0	50	50	1	1	1	0	1	5	1	5	4	5	5	1	5	4	5
	RFG010	Canavan malattia di (ORPHA141; Canavan disease)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RFG010	Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)	1	0	1	0	100	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	6	5	1	83	67	0	1	0	0	2	4	3	4	0	9	8	5	7	0	15
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	5	4	1	60	20	0	0	0	0	0	5	3	3	2	11	9	4	8	4	13
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) (ORPHA289494; 4H leukodystrophy)	5	1	4	40	60	0	0	0	0	1	4	1	4	3	7	8	3	7	5	13
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	2	0	2	50	100	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	5	3	5	2	7
	RFG010	Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	5	5	0	60	40	2	3	0	0	7	4	4	2	0	11	13	7	14	0	21
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	13	11	2	69	38	1	3	0	0	10	2	4	1	0	14	5	6	3	0	22

8. (3/5)

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
	RFG030	Gangliosidosi-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	3	2	1	67	33	1	0	1	0	1	2	3	1	0	6	4	4	3	0	9
	RFG030	Gangliosidosi-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	2	1	1	100	0	8	1	8	7	8	12	3	12	9	14	13	2	13	11	14
	RFG040	Atassia congenita	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	8	0	8	8	8
	RFG040	Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	3	1	2	0	33	5	6	1	0	13	8	5	7	2	14	8	5	8	2	14
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG041	Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	10	0	10	10	10
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	4	4	0	75	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RFG050	SMA tipo 2 (SNR) (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	7	4	3	71	0	1	0	1	0	1	1	0	1	1	2	7	5	9	1	14
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RFG070	Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	2	1	1	100	50	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	4	2	4	2	5
	RGG020	Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)	1	0	1	100	0	37	0	37	37	37	38	0	38	38	38	50	0	50	50	50
	RGG020	Linfedema idiopatico (ORPHA77240; Primary lymphedema)	9	1	8	33	22	9	11	10	0	35	20	15	15	0	44	32	17	30	10	61
	RGG020	Linfedema primitivo autosomico recessivo	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RHG011	Ondine sindrome di (ORPHA661; Congenital central hypoventilation syndrome)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	6
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	3	2	1	0	0	9	1	9	8	10	10	1	11	8	11	10	1	11	8	11
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	1	0	1	100	0	13	0	13	13	13	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	2	1	1	50	0	5	4	5	1	8	8	7	8	1	15	13	4	13	9	16
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso	6	4	2	83	33	8	6	9	0	15	10	5	10	1	15	11	4	13	4	15
	RN0030	Agnesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	5	4	1	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	13
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	2	1	100	33	3	3	2	0	8	9	5	9	2	15	12	2	12	9	15
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	26	15	11	8	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	5	4	1	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3

8. (4/5)

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
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	10	3	7	10	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	4	2	0	14
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	33	16	17	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	13
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	20	14	6	10	5	1	3	0	0	12	2	4	0	0	13	4	4	2	0	14
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	103	51	52	1	16	1	5	0	0	39	2	6	0	0	40	10	7	9	0	43
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	10	5	5	10	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2
	RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	4	2	2	75	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	7	0	0	17
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	11	5	11	6	16	14	2	14	12	16
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	9	0	9	11	0	1	2	0	0	5	1	2	0	0	5	4	2	3	0	7
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	14	5	9	57	21	2	4	0	0	15	3	6	0	0	16	7	8	6	0	31
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	15	9	6	60	40	0	0	0	0	0	1	2	0	0	8	7	5	7	0	15
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	2	0	2	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	2	1	2	1	2
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	8	5	3	0	0	1	1	0	0	2	4	4	2	0	10	5	4	5	0	13
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RN1250	Associazione VACTERL/WATER (ORPHA887; VACTERL/WATER association)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	9	4	9	5	12
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	5	3	2	80	0	1	1	0	0	3	4	5	1	0	13	14	3	13	10	18
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	41	18	23	20	32	1	4	0	0	29	7	8	5	0	34	16	10	15	0	51
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	2	0	100	50	4	2	4	2	5	4	1	4	3	5	6	0	6	6	6
	RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Classic bladder exstrophy)	8	6	2	38	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	6	8	0	16
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	62	31	31	37	6	1	2	0	0	15	5	7	2	0	27	8	7	7	0	34
	RNG093	Emiipertrofia congenita (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)	9	5	4	22	33	0	0	0	0	0	6	5	6	0	18	9	5	8	2	20
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	90	54	36	49	8	0	1	0	0	3	7	8	5	0	51	9	8	7	0	55
	RNG142	Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724 ; Cerebral arteriovenous malformation)	1	1	0	100	0	20	0	20	20	20	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27

8. (5/5)

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
	RNG142	Sindrome CLOVE (ORPHA140944; CLOVES syndrome)	14	5	9	71	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	8	7	9	4	0	27
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	7	3	4	29	43	0	0	0	0	1	18	20	6	0	50	21	19	14	1	50
	RNG142	Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale (ORPHA141189; Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	18	0	18	18	18
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata (ORPHA200 ; Isolated corpus callosum agenesis)	13	5	8	8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	3	0	16
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG251	Duplicazioni del tubo digerente	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	5	2	3	80	20	0	0	0	0	0	6	5	6	0	15	10	5	7	4	18
	Totale Schede di Diagnosi		955																			

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 (*)
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	104	16	77	12	-	-
RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA528; Congenital generalized lipodystrophy)	-	-	-	-	-	-
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	-	-	-	-	-	-
RC0280	Refetoff sindrome di (ORPHA566243; Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta)	-	-	-	-	-	-
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	6	-	-	-	-	-
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	29	13	40	22	-	-
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	2	-	3	1	-	-
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	21	1	35	3	-	-
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	6	3	2	1	-	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	-	-	-	-	-	-
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	1	1	-	-	-	-
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	10	-	13	2	-	-
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	1	-	3	-	-	-
RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	-	-	-	-	-	-
RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	8	-	10	1	-	-
RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	8	-	21	3	-	-
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	4	-	6	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valide	Schede Inserite e Valide nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	7	-	17	4	-	-
RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	13	1	15	4	-	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	63	11	159	28	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	29	2	68	6	-	-
RF0400	Pendred sindrome di (ORPHA705; Pendred syndrome)	-	-	-	-	-	-
RFG010	Leucodistrofie	51	8	66	11	-	-
RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	5	1	5	1	-	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	5	2	1	-	-	-
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	2	-	4	1	-	-
RFG050	Atrofie muscolari spinali	13	2	16	2	-	-
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	2	-	3	-	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	-	-	-	-	-	-
RGG020	Linfedemi primari cronici	11	11	5	5	-	-
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica (ORPHA99931; Idiopathic pulmonary hemosiderosis)	-	-	-	-	-	-
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	3	-	1	-	-	-
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	3	-	-	-	-	-
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; Ménétrier disease)	-	-	-	-	-	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	1	-	1	-	-	-
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	1	1	1	1	-	-
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	-	-	-	-	-	-
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	2	-	4	1	-	-
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	-	-	-	-	-	-
RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso	6	-	7	-	-	-
RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	5	2	1	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valide	Schede Inserite e Valide nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	1	-	6	1	-	-
RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	3	-	3	-	-	-
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	26	-	2	-	-	-
RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	5	3	1	1	-	-
RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	10	-	1	-	-	-
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	33	2	-	-	-	-
RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	20	2	2	-	-	-
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA66629; Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	2	-	1	-	-	-
RN0260	Focomelia	-	-	-	-	-	-
RN0270	Deformità di Sprengel (ORPHA3181; Sprengel deformity)	-	-	-	-	-	-
RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	103	-	2	-	-	-
RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	10	-	1	-	-	-
RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	4	-	3	-	-	-
RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	2	-	2	-	-	-
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	1	-	-	-	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	9	-	2	-	-	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	14	1	19	3	-	-
RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	15	1	11	-	-	-
RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	2	1	-	-	-	-
RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	8	1	-	-	-	-

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 (*)
RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	1	1	-	-	-	-
RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	2	-	-	-	-	-
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	5	2	11	3	-	-
RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	-	-	2	-	-	-
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	41	10	8	2	-	-
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	2	-	4	-	-	-
RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1810	Estrofia vescicale (ORPHA93930; Classic bladder exstrophy)	8	-	4	-	-	-
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	-	-	-	-	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	62	8	42	8	-	-
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	9	4	2	2	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	90	16	95	21	-	-
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	-	-	-	-	-	-
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	23	4	14	1	-	-
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica (ORPHA200; ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis; Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)	14	4	3	1	-	-
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	1	1	-	-	-	-
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	-	-	-	-	-	-
RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	5	-	10	1	-	-
Totale		955	136	835	153	-	-

** 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
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile) (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	19	7
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	1	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	3	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	2	-
RGG020	Linfedemi primari cronici	5	4
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	1	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	2	-
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	2	-
RN0150	Blue rubber bleb nevus (ORPHA1059; Blue rubber bleb nevus)	1	-
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	2	-
RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	3	1
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	2	-
RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	1	-
RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	3	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	1	1
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	1	-
RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	2	-
RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	1	-
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	7	2

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	2	-
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	12	5
Totale		73	20

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale dei Bambini V. Buzzi 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