

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

Ospedale di Legnano

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	7
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	8
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	9
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	10
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	11
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	14
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	17

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

Di Toma Lucafrancesco

lucafrancesco.ditoma@asst-ovestmi.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 Ovest Milanese		
10. Ospedale di Legnano		
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
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RN0710	MELAS SINDROME
	RN0720	MERRF SINDROME
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI
	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
	RC0290	SCHNITZLER SINDROME DI
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE (limitatamente a Difetti ereditari trombofilici)
	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE
	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0310	CADASIL
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
	RN1610	POEMS SINDROME
	RFG160	DISTONIE PRIMARIE
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA
	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE
	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RH0011	SARCOIDOSI
	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		

ASST Ovest Milanese		
10. Ospedale di Legnano		
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
	RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
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		
	RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0010	DERMATOMIOSITE
	RM0020	POLIMIOSITE
	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA
	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
Totale Codici Esenzione Attribuiti: 46		

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel

Registro Lombardo Malattie Rare 1.424

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	0
	modificate ⁽²⁾	10
	non convalidate ⁽³⁾	204
	validate ⁽⁴⁾	1.210

(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*

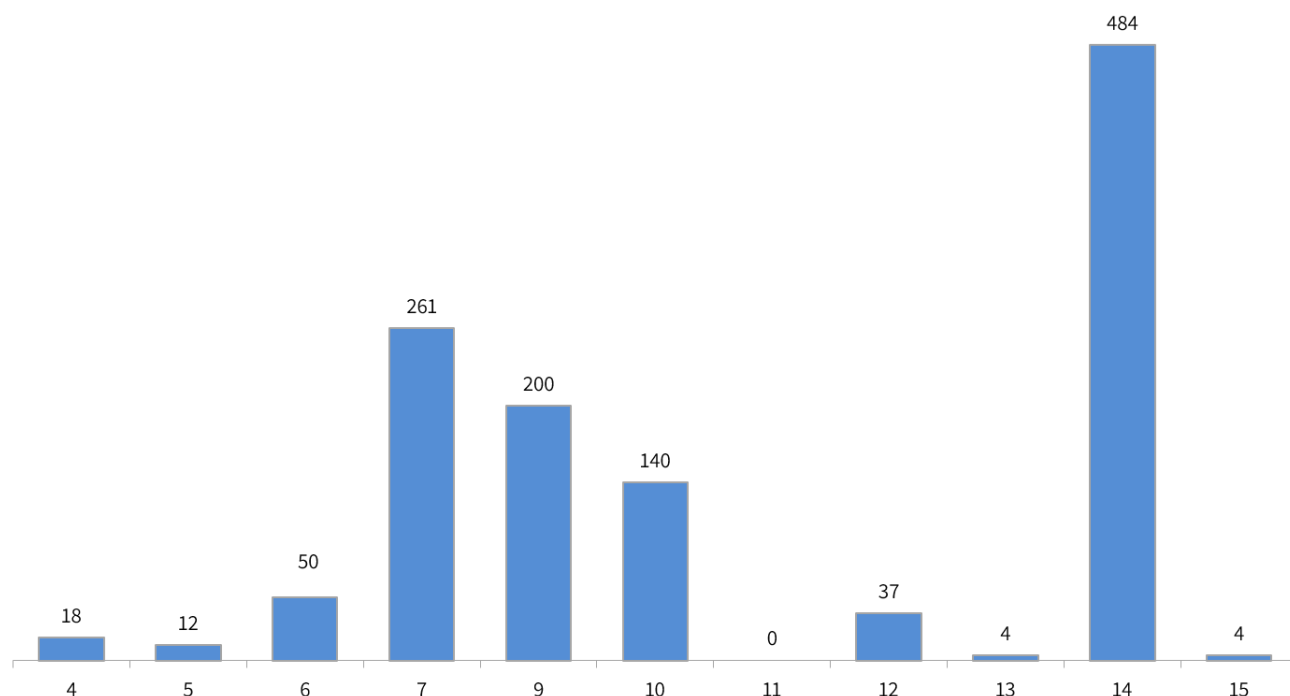
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO

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.

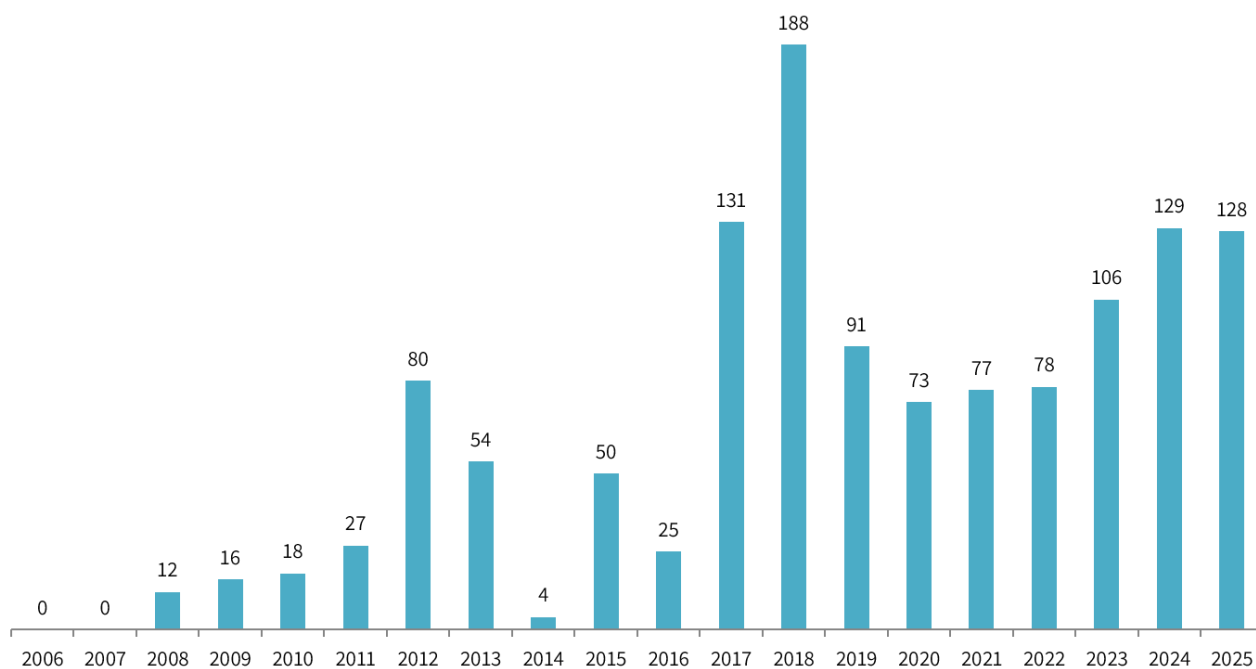
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Agnoli Stefania	2025	2	1	3 (2)	-
Binda Francesca	2025	24	18	34 (28)	-
Bompane Daniela	2025	25	4	36 (6)	-
Bonardi Giorgio	2025	24	1	24 (2)	-
Brusa Roberta	2025	92	19	99 (26)	-
Calloni Maria Vittoria	2012	1	-	-	-
Castelnovo Laura	2025	138	16	197 (24)	-
Chiveri Luca Riccardo	2020	37	-	29 (-)	-
Colombo Daniele	2025	78	20	60 (15)	-
Di Toma Lucafrancesco	2025	39	4	31 (4)	-
Faggioli Paola Maria Luigia	2025	362	11	360 (19)	-
Gilardi Adele Giulia	2012	4	-	-	-
Giorgetti Andrea	2012	1	-	-	-
Guaita Maria Cristina	2014	50	-	24 (-)	-
Inserra Corinna Antonia	2025	8	3	15 (8)	-
Marinoni Sara	2023	17	-	9 (-)	-
Perrone Patrizia Susanna Maria	2023	103	-	25 (-)	-
Politini Lucia	2019	1	-	-	-
Prelle Alessandro Cesare	2024	4	-	5 (-)	-
Ricchiuti Elisabetta	2025	17	12	14 (10)	-
Secchi Patrizia	2012	1	-	-	-
Tamburello Antonio	2025	127	8	157 (11)	-
Valentini Marina	2015	3	-	-	-
Venegoni Luca	2025	4	2	7 (5)	-
Zaccara Eleonora	2025	48	9	76 (17)	-
Totale		1.210	128	1.205 (177)	-

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) (1/3)

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
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	18	2	16	67	0	53	15	60	19	70	56	15	61	19	73	60	16	66	22	80
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	42	10	32	76	0	36	16	34	3	68	41	14	41	18	68	43	14	46	18	68
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	10	1	9	100	10	40	12	40	15	59	47	8	48	34	60	48	8	48	34	63
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	1	1	0	100	0	56	0	56	56	56	63	0	63	63	63	67	0	67	67	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	2	2	0	50	0	39	21	39	18	59	40	19	40	21	59	42	19	42	23	60
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)	2	2	0	0	0	54	23	54	31	76	54	23	54	31	76	54	22	54	32	76
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	12	10	2	83	0	76	5	78	65	83	78	5	79	67	85	79	5	80	67	85
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	1	1	0	0	0	37	0	37	37	37	38	0	38	38	38	38	0	38	38	38
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	1	0	1	100	0	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RDG010	Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RDG020	Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	1	0	1	0	0	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39	41	0	41	41	41
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	2	0	2	0	0	43	2	43	41	45	52	7	52	45	58	53	6	53	47	58
	RDG020	Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	1	0	1	100	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	43	0	43	43	43
	RDG020	Proteina S deficit di (ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	3	0	3	33	0	40	17	33	23	64	50	10	44	42	64	51	9	48	42	64

8. (2/3)

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
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	34	11	23	79	0	47	17	51	9	74	49	17	51	9	80	56	15	57	22	80
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	7	3	4	100	0	75	6	76	64	82	75	6	76	64	82	77	4	78	70	82
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	2	0	2	50	0	40	10	40	30	50	45	6	45	39	50	45	5	45	40	50
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	14	4	10	0	0	45	17	45	18	80	51	14	52	26	80	59	16	64	34	94
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	102	59	43	89	0	66	11	68	35	88	67	11	69	36	89	67	11	69	36	90
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	4	2	2	50	0	58	6	60	49	64	63	2	64	59	65	65	3	66	61	68
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	69	54	15	33	1	58	14	60	23	80	60	14	62	25	81	61	14	62	26	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	5	5	0	80	0	50	14	43	34	67	58	14	68	37	71	65	15	71	38	81
	RFG050	Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	82	0	82	82	82	85	0	85	85	85
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	10	4	6	0	20	42	17	45	6	62	49	19	56	14	71	56	16	57	23	77
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria (ORPHA53739; Distal hereditary motor neuropathy)	1	1	0	0	0	64	0	64	64	64	65	0	65	65	65	75	0	75	75	75
	RFG060	Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	2	2	0	0	0	28	11	28	17	39	29	12	29	17	40	30	12	30	18	41
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	69	0	69	69	69
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	10	5	5	10	0	33	18	39	2	59	40	17	45	3	60	48	11	50	24	60
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	38	25	13	32	3	65	15	69	23	85	66	15	70	24	85	68	15	71	24	88
	RFG160	Distonie primarie	4	2	2	50	0	51	9	48	42	65	52	9	49	44	67	57	9	56	45	70
	RG0020	Poliangiite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	25	14	11	76	0	60	21	64	15	90	61	20	65	19	90	61	20	66	20	91
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	5	4	1	60	0	60	14	56	45	78	61	14	58	45	78	65	17	63	45	91
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	19	11	8	95	0	60	13	61	31	84	63	12	62	31	84	64	12	66	31	84
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	21	12	9	62	0	59	12	59	28	80	60	10	59	40	81	62	11	62	40	82
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	63	27	36	92	0	69	10	71	25	83	69	9	71	27	83	70	10	72	28	84
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	7	2	5	57	0	49	20	55	13	71	50	21	60	13	71	51	21	61	14	71
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente) (ORPHA797; Sarcoidosis)	13	7	6	77	0	45	15	45	19	71	47	14	48	20	72	58	9	57	46	75
2	RH0011	Sarcoidosi* (ORPHA797; Sarcoidosis)	70	46	24	71	0	49	13	49	19	78	49	13	49	22	78	53	13	52	26	88
	RHG010	Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome)	3	2	1	33	0	55	10	57	42	67	56	10	57	43	67	56	10	58	43	67
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	31	27	4	90	0	74	5	74	59	83	75	5	75	59	83	75	5	75	59	83

8. (3/3)

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
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	8	6	2	100	0	68	7	70	55	77	68	7	70	56	78	68	7	70	56	79
	RHG010	Polmonite interstiziale acuta (ORPHA79126; Acute interstitial pneumonia)	1	1	0	100	0	73	0	73	73	73	73	0	73	73	73	74	0	74	74	74
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	14	9	5	86	0	71	9	76	53	81	72	10	77	54	84	73	9	77	55	84
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	14	10	4	71	0	64	9	66	34	73	64	9	67	34	73	65	10	67	34	75
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	5	0	5	80	0	52	10	56	35	65	53	10	57	36	66	53	10	56	36	66
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	1	0	1	100	0	38	0	38	38	38	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	15	12	3	93	0	54	13	53	30	75	55	13	55	31	75	57	11	55	35	75
	RJG020	Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; C3 glomerulopathy)	1	1	0	0	0	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58
	RJG020	Sindrome nefrosica congenita (ORPHA564127; Genetic nephrotic syndrome)	1	1	0	100	0	55	0	55	55	55	56	0	56	56	56	56	0	56	56	56
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	4	2	2	75	0	51	26	60	9	75	52	26	61	9	77	55	22	62	19	77
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	10	3	7	70	0	55	12	56	33	76	56	13	56	33	80	56	14	57	33	81
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	29	12	17	59	3	58	11	59	36	84	59	11	59	37	84	62	12	62	37	84
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	12	5	7	92	25	56	18	61	19	79	58	18	62	19	80	60	19	66	19	80
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	46	7	39	59	2	49	16	49	20	81	51	16	53	23	84	54	16	55	23	84
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	1	0	1	100	0	67	0	67	67	67	68	0	68	68	68	68	0	68	68	68
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	3	2	1	67	0	52	8	54	41	60	52	8	55	41	60	59	12	57	45	75
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	383	48	335	95	1	50	16	51	11	82	53	15	54	17	82	59	15	60	18	85
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	4	2	2	0	0	16	20	8	0	50	18	22	8	1	54	37	15	39	14	55
	Totale Schede di Diagnosi		1.210																			

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 (*)
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	18	5	15	4	-	-
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	42	5	40	9	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	10	-	11	-	-	-
RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	1	-	1	-	-	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	4	-	1	-	-	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	12	5	22	13	-	-
RCG150	Istiocitosi croniche	1	-	-	-	-	-
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	-	-	-	-	-	-
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	1	-	1	-	-	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	1	-	1	-	-	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	7	-	2	-	-	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	34	13	38	22	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	7	6	7	6	-	-
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	2	-	1	-	-	-
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	14	-	-	-	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	102	4	103	6	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	4	-	2	-	-	-

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 (*)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	69	3	47	12	-	-
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	5	1	5	2	-	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	-	-	-	-	-	-
RFG050	Atrofie muscolari spinali	1	-	-	-	-	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	13	-	-	-	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	1	-	-	-	-	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	10	-	1	-	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	38	11	13	5	-	-
RFG160	Distonie primarie	4	-	2	-	-	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	25	3	20	3	-	-
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	5	-	6	-	-	-
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	19	1	32	4	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	21	-	13	-	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	63	8	63	8	-	-
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	7	-	5	-	-	-
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	83	18	70	14	-	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	57	17	52	18	-	-
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	14	-	10	-	-	-
RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	5	-	6	-	-	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	18	1	16	1	-	-
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	4	1	3	-	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	10	-	9	-	-	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	29	3	18	3	-	-
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	12	4	17	4	-	-
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	46	1	38	1	-	-
RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	1	-	2	1	-	-
RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	3	-	2	-	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	383	18	510	37	-	-
RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	-	-	-	-	-	-
RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	-	-	-	-	-	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	4	-	-	-	-	-
RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	-	-	-	-	-	-
Totale		1.210	128	1.205	173	-	-

* 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
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	3	1
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	1	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)	1	1
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	2	1
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	1	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	1	1
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	4	1
RFG160	Distonie primarie	1	-
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	3	1
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)	7	2
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	7	1
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	11	1
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	1	-
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	1	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	1	1
Totale		45	12

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale di Legnano

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