

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**Fondazione IRCCS San Gerardo dei
Tintori di Monza**

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	13
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	14
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	18
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	19
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	20
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	35
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	48

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

Pieruzzi Federico federico.pieruzzi@unimib.it
Gasperini Serena serena.gasperini@irccs-sangerardo.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

12. Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza		
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
2. TUMORI		
	RB0040	GARDNER SINDROME DI
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI
	RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON
3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE		
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
	RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE
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)
	RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI
	RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (ESCLUSO: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE TIPO IIA E IIB; IPERCOLESTEROLEMIA PRIMITIVA POLIGENICA; IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE COMBINATA; IPERLIPOPROTEINEMIA DI TIPO III)
	RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ SINDROME DI
	RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI
	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE
	RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI
	RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI
	RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME
	RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
	RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER - RN1760)
	RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI
	RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI
	RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE

12. Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza

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
	RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE
	RN1600	PEARSON SINDROME DI
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI
	RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE
	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
	RCG090	MUCOLIPIDOSI
	RCG091	OLIGOSACCARIDOSI
	RFG030	GANGLIOSIDOSI
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI
	RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE
	RC0100	FARBER MALATTIA DI
	RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA
	RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO
	RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI (ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E - RFG040)
	RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
	RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA
	RC0130	ATransferrinemia congenita
	RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO
	RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME
	RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI METALLI
	RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)
	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA
	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)

12. Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza

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
	RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND SINDROME DI
	RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA
	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RFG010	LEUCODISTROFIE
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0310	CADASIL
	RF0410	SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)
	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOIA DEMIELINIZZANTE
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE
	RF0183	GUILLAIN-BARRE' SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
	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
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
	RF0280	CHERATOCONO
	RF0320	COROIDITE MULTIFOCAL
	RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA
	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
	RD0030	PORPORA DI HENOC-SCHOENLEIN RICORRENTE

12. Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza

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		
	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
	RH0011	SARCOIDOSI
	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
	RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		
	RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE
	RIG010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE
	RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE
	RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)
	RN1360	ALPORT SINDROME DI
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO		
	RL0030	PEMFIGO
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS
	RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA
	RN0880	ECTRODATTILIA-DISPLASIA ECTODERMICA-PALATOSCHISI
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI
	RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA
	RN1500	KID SINDROME
	RN0500	CUTIS LAXA
	RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0010	DERMATOMIOSITE
	RM0020	POLIMIOSITE
	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
	RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI
	RN1630	SINDROME ACROCALLOSA
	RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI

12. Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza

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
	RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO
	RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI
	RN0100	PETERS ANOMALIA DI
	RN0110	ANIRIDIA
	RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI
	RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI
	RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
	RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI
	RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI
	RN1390	CARPENTER SINDROME DI
	RN1040	PFEIFFER SINDROME DI
	RN1230	SUMMIT SINDROME DI
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI
	RN1000	NAGER SINDROME DI
	RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)
	RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI
	RN0390	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG
	RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE
	RN0260	FOCOMELIA
	RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL
	RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE
	RN0430	POLAND SINDROME DI
	RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
	RN1060	ROBERTS SINDROME DI
	RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI
	RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE
	RN1670	SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI
	RNG131	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI
	RN0740	IVEMARK SINDROME DI
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI

12. Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza

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
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO
	RN0980	MECKEL SINDROME DI
	RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO
	RNG271	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE
	RN0280	ACRODISOSTOSI
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI
	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI
	RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y; TURNER SINDROME DI - RN0680)
	RN0680	TURNER SINDROME DI
	RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI
	RN0670	SINDROME DEL CRI DU CHAT
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI
	RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE
	RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE
	RN1320	MARFAN SINDROME DI
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI
	RN1220	STICKLER SINDROME DI
	RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI
	RN1070	ROBINOW SINDROME DI
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI
	RN1100	SECKEL SINDROME DI
	RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI
	RC0310	SOTOS SINDROME DI
	RN0490	WEAVER SINDROME DI
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI

12. Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza

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
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI
	RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
	RN1170	SINDROME PROTEUS
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI
	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI
	RN1780	CHAR SINDROME DI
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI
	RN0401	COHEN SINDROME DI
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI
	RC0250	COSTELLO SINDROME DI
	RN1010	NOONAN SINDROME DI
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA
	RN1530	LEOPARD SINDROME
	RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI
	RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE
	RN1021	SINDROME FG
	RN1820	FINE-LUBINSKY SINDROME DI
	RN0900	FRYNS SINDROME DI
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI
	RN1850	MAINZER-SALDINO SINDROME DI
	RN0970	MARSHALL SINDROME DI
	RN1030	PALLISTER-HALL SINDROME DI
	RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI
	RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE
	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE
	RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE
	RN0940	SINDROME KABUKI
	RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE
	RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA
	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI
	RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI
	RNG095	SINDROMI DI WAARDENBURG
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI

12. Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza

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
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 267



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

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

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

ERN CRANIO - European Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders

ERN EuroBloodNet - European Reference Network on haematological diseases

ERN RARE LIVER - European Reference Network on hepatological diseases

MetabERN - European Reference Network on hereditary metabolic disorders

ERN PaedCan - European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology)

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

7.485

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	7
	modificate ⁽²⁾	216
	non convalidate ⁽³⁾	900
	validate ⁽⁴⁾	6.362

(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.

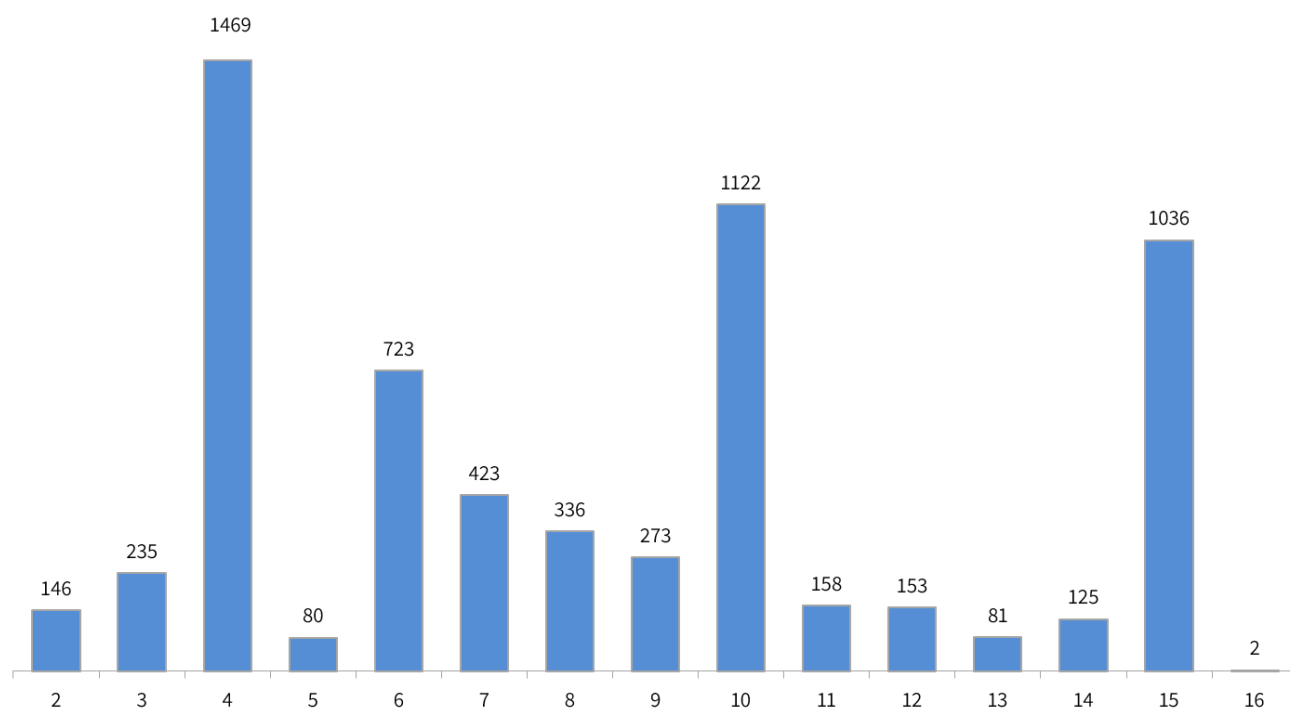
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Agnoletti Arianna Fay	2024	1	-	1 (-)	-
Albini Alessandro	2025	7	7	7 (7)	-
Barzaghi Silvia	2024	-	-	2 (-)	-
Belli Michele	2025	4	4	3 (3)	-
Beretta Simone	2024	1	-	2 (-)	-
Bertazzi Emanuela Tiziana	2020	1	-	1 (-)	-
Biffi Alice	2025	7	6	3 (3)	-
Bogliun Graziella	2013	1	-	-	-
Bombelli Michele	2020	72	-	147 (-)	-
Bonanomi Sonia	2021	1	-	-	-
Borin Lorenza Maria	2024	25	-	1 (-)	-
Botti Mara	2025	57	20	189 (61)	-
Brighina Laura	2022	1	-	1 (-)	-
Brioschi Filippo Achille	2025	144	48	100 (34)	-
Cagni Anna Elisabetta	2022	3	-	2 (-)	-
Campanella Valeria	2025	2	1	2 (1)	-
Carbone Marco	2023	39	-	41 (-)	-
Carlevaro Carla	2012	4	-	-	-
Carpenedo Monica	2021	125	-	47 (-)	-
Carrer Andrea	2025	11	6	10 (5)	-
Cattoni Alessandro	2025	106	15	119 (27)	-
Cavaletti Guido Angelo	2015	2	-	4 (-)	-
Cereda Anna	2025	19	19	1 (1)	-
Ciaccio Antonio	2025	85	5	30 (-)	-
Cianflone Annalia	2022	26	-	276 (-)	-
Commone Anna	2025	16	15	112 (91)	-
Corti Paola Consuelo	2025	142	14	95 (26)	-

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)
Crescitelli Viola	2025	36	26	244 (186)	-
Cristoferi Laura	2025	52	20	63 (23)	-
Curto Natale Augusto	2015	1	-	1 (-)	-
Daolio Cecilia	2025	14	13	-	-
Dell'Oro Raffaella	2025	10	5	-	-
Delvino Paolo	2025	55	40	23 (18)	-
Dinelli Marco Emilio	2015	3	-	-	-
Elli Elena Maria	2023	5	-	4 (-)	-
Fantini Gemma Viola	2025	30	18	51 (40)	1 (1)
Ferrarese Carlo	2014	11	-	12 (-)	-
Ferrari Giulia Maria	2025	28	12	16 (16)	-
Ferrari Luca	2012	6	-	-	-
Fossati Chiara	2025	191	34	29 (13)	-
Franco Giovanni	2025	2	2	1 (1)	-
Gasperini Serena	2025	335	6	1359 (14)	-
Geroli Luca	2025	12	12	1 (-)	-
Gerussi Alessio	2022	1	-	2 (-)	-
Giannini Fonte Maria	2023	87	-	2 (-)	-
Giussani Carlo Giorgio	2015	2	-	-	-
Grasso Marco	2023	1	-	9 (-)	-
Guerra Fabiola	2025	21	21	50 (50)	-
Invernizzi Pietro	2021	27	-	26 (-)	-
Lometti Antonella Olga	2019	10	-	8 (-)	-
Luppi Fabrizio	2024	197	-	63 (-)	-
Maitz Silvia Beatrice	2021	371	-	15 (-)	-
Malinverno Federica	2024	16	-	16 (-)	-
Manghisi Beatrice	2025	3	3	3 (3)	-
Mariani Raffaella	2025	168	26	451 (66)	-
Marruchella Almerico	2025	45	8	7 (5)	-
Marzorati Laura	2025	202	14	228 (15)	-
Masera Nicoletta	2017	111	-	-	-
Mazzoleni Fabio	2010	5	-	-	-
Melzi Maria Luisa	2013	35	-	181 (-)	-
Minghetti Sara	2025	5	3	5 (3)	-
Molteni Emanuele	2025	15	14	15 (14)	-

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)
Moretti Clelia	2014	28	-	1 (-)	-
Paciocco Giuseppe	2019	1	-	1 (-)	-
Parini Rossella Virginia	2023	353	-	1094 (-)	-
Pennesi Claudio	2022	-	-	4 (-)	-
Perfetti Paola	2023	1	-	-	-
Perotti Mario	2025	10	10	8 (8)	-
Peruzzi Cinzia	2025	6	2	7 (2)	-
Pesci Alberto	2021	904	-	219 (-)	-
Piatti Marialuisa	2025	65	2	72 (2)	-
Pieruzzi Federico Umberto Emilio Guglielmo	2025	57	4	433 (70)	-
Pincelli Angela Ida	2025	38	6	36 (6)	-
Pini Daniela	2025	32	11	32 (11)	-
Pini Marco Mario	2025	63	8	66 (8)	-
Pioltelli Pietro Enrico	2025	49	1	39 (-)	-
Piolti Roberto Egidio	2021	5	-	4 (-)	-
Piperno Alberto	2021	328	-	305 (-)	-
Pozzi Maria Rosa	2025	201	5	284 (5)	-
Ramponi Giulia	2022	1	-	-	-
Rigoldi Miriam	2019	103	-	546 (-)	-
Roggero Letizia	2025	5	4	3 (2)	-
Rovelli Attilio Maria	2012	9	-	7 (-)	-
Saettini Francesco	2025	6	6	1 (1)	-
Schweizer Fiammetta	2019	188	-	-	-
Scire' Carlo Alberto	2025	10	2	12 (2)	-
Selicorni Angelo	2016	486	-	-	-
Sinico Renato Alberto	2022	63	-	53 (-)	-
Spinelli Marco	2025	2	2	2 (2)	-
Stanzani Lorenzo	2025	12	4	6 (1)	-
Stellato Tiziana	2025	6	4	4 (2)	-
Suzani Martina	2025	34	5	12 (2)	-
Torelli Fabrizio	2022	55	-	134 (-)	-
Torti Giacomo	2017	26	-	46 (-)	-
Tremolizzo Lucio	2025	73	8	97 (8)	-
Trezza Andrea	2025	30	7	-	-

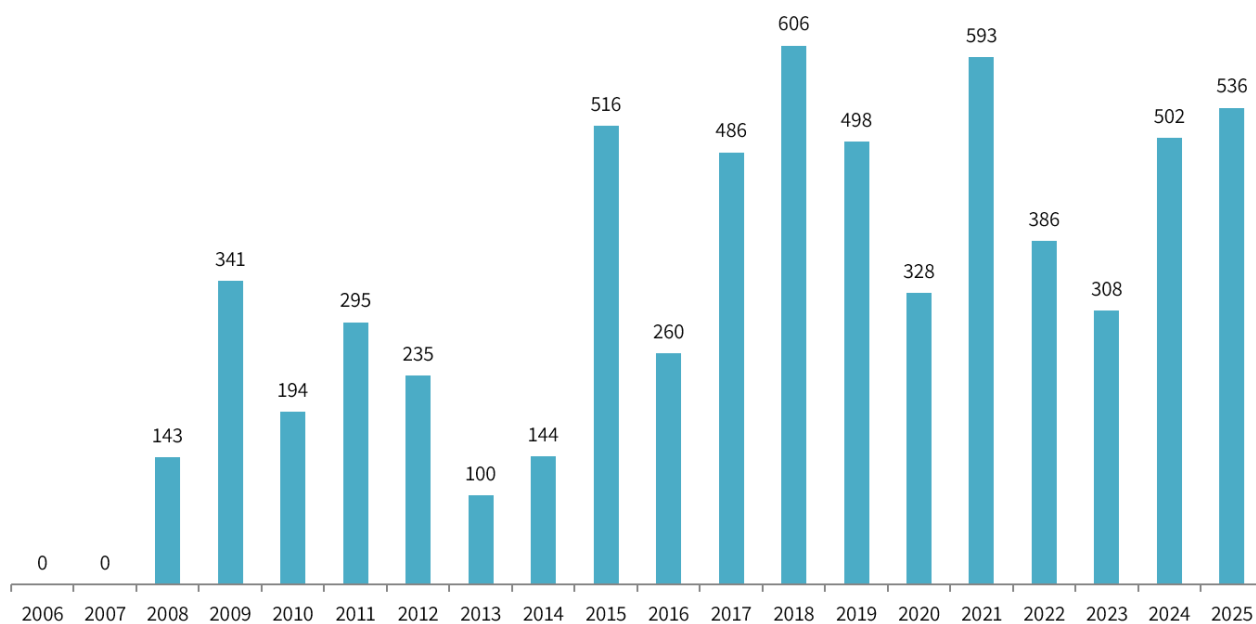
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Trombini Paola	2011	32	-	1 (-)	-
Varisco Valentina	2020	3	-	5 (-)	-
Vercelloni Paolo Gilles	2022	21	-	1 (-)	-
Vincenzi Antonella	2023	3	-	3 (-)	-
Vullo Eleonora	2024	1	-	1 (-)	-
Zanini Umberto	2025	8	8	5 (5)	-
Zincone Alessandra	2024	29	-	13 (-)	-
Totale		6.362	536	7.638 (863)	1 (1)

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) (1/15)

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
	RB0060	Linfoangliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioleiomyomatosis)	6	0	6	17	0	53	11	56	37	66	54	11	59	37	67	54	11	59	37	67
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	137	64	73	1	1	1	4	0	0	38	9	9	7	0	53	12	9	10	0	53
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	7	1	7	6	7	12	6	12	6	18
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Full schwannomatosis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	14	0	14	14	14
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	8	4	4	63	0	9	4	11	3	14	10	4	11	3	16	12	2	13	8	16
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	8	8	0	88	0	29	9	29	16	43	36	12	35	21	58	38	12	37	21	61
	RC0022	Ipoponadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	5	2	3	40	0	14	1	14	13	16	15	1	16	14	16	17	1	17	14	18
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	93	9	84	97	3	7	1	7	1	9	7	1	7	1	9	8	1	8	1	10
	RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA528; Congenital generalized lipodystrophy)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	3	2	3	1	5
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	32	10	22	75	3	62	13	65	29	82	64	11	67	39	82	67	10	71	48	82
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	9	5	4	78	44	48	11	52	35	60	52	9	52	39	66	54	8	52	42	66
	RC0130	Atrasferinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	15	0	15	15	15
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	14	7	7	86	0	30	15	32	6	66	37	14	37	12	66	43	13	42	20	67
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	25	9	16	92	0	43	18	37	0	69	49	15	53	22	70	53	12	54	31	76
	RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	3	1	2	67	33	0	0	0	0	0	5	3	6	0	8	8	6	8	0	15

8. (2/15)

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
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	7	2	5	0	0	0	0	0	0	0	8	11	3	1	34	10	11	6	1	34
	RCG010	Conn sindrome di	40	26	14	88	0	45	10	46	20	67	48	9	49	27	67	51	10	51	28	73
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	43	28	15	79	0	44	10	45	20	63	48	9	48	28	72	50	9	50	28	72
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	4	1	3	50	0	44	18	45	24	64	45	18	45	24	64	48	16	53	24	64
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	28	7	21	36	0	38	17	42	11	67	52	14	54	17	78	55	15	55	20	80
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	2	1	1	100	50	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)	3	1	2	100	0	12	13	3	2	30	12	13	4	2	31	12	13	4	2	31
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6
	RCG040	Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE) (ORPHA79310; ORPHA79311; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA; Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	25	10	15	100	12	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	6	7	5	0	30
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)	11	9	2	100	9	1	2	0	0	7	1	3	0	0	9	6	8	0	0	23
	RCG040	Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE) (ORPHA27; Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	20	1	20	19	20
	RCG040	Acidemia propionica (SNE) (ORPHA35; Propionic Acidemia)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	2	0	10
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	34	17	17	85	9	4	12	0	0	49	6	14	0	0	65	9	14	4	0	65
	RCG040	Albinismo (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	62	0	62	62	62
	RCG040	Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	15	12	3	93	0	10	13	2	0	44	40	18	42	0	65	48	14	49	19	69
	RCG040	Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RCG040	Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	5	3	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RCG040	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE) (ORPHA6; 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	5	0	5	80	0	12	14	0	0	30	26	13	30	0	35	29	15	38	0	39
	RCG040	Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2
	RCG040	Deficit multiplo carbossilasi (SNE) (ORPHA79241; Biotinidase deficiency)	6	4	2	100	17	1	1	0	0	2	6	7	2	0	19	20	13	21	0	40
	RCG040	Deficit piruvato carbossilasi (SNE) (ORPHA3008; Pyruvate carboxylase deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	Deficit rigenerazione cofattore bipterina (SNE) (ORPHA226; Dihydropteridine reductase deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14
	RCG040	Encefalopatia etilmalonica (SNE) (ORPHA51188; Ethylmalonic encephalopathy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

8. (3/15)

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
	RCG040	Intolleranza alle proteine con lisinuria (ORPHA470; Lysinuric protein intolerance)	7	3	4	100	57	10	15	2	0	40	26	12	23	10	40	29	9	28	13	40
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	6	3	3	83	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	4	3	5	0	0	13
	RCG040	Iperprolinemia (ORPHA419 ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1 Hyperprolinemia type 2)	3	3	0	100	33	1	2	0	0	4	3	4	0	0	8	4	3	3	0	8
	RCG040	Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE) (ORPHA511; Maple syrup urine disease)	17	10	7	94	35	0	0	0	0	2	1	4	0	0	16	13	8	13	0	30
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE) (ORPHA394; Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency)	17	5	12	100	12	26	21	26	0	67	29	20	28	0	67	40	16	40	9	67
	RCG040	Ornitina aminotransferasi deficit di (ORPHA414; Gyrate atrophy of choroid and retina)	2	0	2	100	0	7	1	7	6	7	12	5	12	7	16	18	7	18	11	24
	RCG040	Sindrome HHH (Iperomitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperomithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome)	4	2	2	100	25	16	26	2	0	61	26	26	20	1	64	31	28	25	4	69
	RCG040	Tirosinemia non tipizzata	8	5	3	75	0	0	1	0	0	2	2	3	1	0	8	14	15	7	0	40
	RCG040	Tirosinemia tipo II (SNE) (ORPHA28378; Tyrosinemia type 2)	3	2	1	33	0	0	0	0	0	0	3	2	2	0	6	29	19	38	3	47
	RCG040	Tirosinemia tipo III (SNE) (ORPHA69723; Tyrosinemia type 3)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG050	Acidemia argininosuccinica (SNE) (ORPHA23; Argininosuccinic aciduria)	17	6	11	100	18	1	1	0	0	4	2	7	0	0	32	12	13	9	0	52
	RCG050	Argininemia (SNE) (ORPHA90; Argininemia)	6	5	1	100	17	2	3	1	0	9	3	4	3	0	11	10	13	7	0	38
	RCG050	Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di (ORPHA147; Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency)	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	5	5	5	0	9	5	5	5	0	9
	RCG050	Citrullinemia tipo I (SNE) (ORPHA247525; Citrullinemia type I)	24	13	11	96	13	4	10	0	0	39	4	10	0	0	39	8	12	5	0	44
	RCG050	Citrullinemia tipo II (SNE) (ORPHA247585; Citrullinemia type II)	2	0	2	50	0	18	18	18	0	35	37	2	37	35	39	43	8	43	35	50
1A	RCG050	Iperammoniemia ereditaria	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	6	12	6	18
	RCG050	N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20
	RCG050	Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di (ORPHA664; Ornithine transcarbamylase deficiency)	37	13	24	76	19	24	23	25	0	82	26	24	25	0	82	33	21	33	0	82
	RCG060	Aspartilglucosaminuria (ORPHA93; Aspartylglucosaminuria)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA79178; Glucose transport disorder)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	28	0	28	28	28
	RCG060	Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di (ORPHA348; Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency)	3	2	1	67	0	2	1	2	0	3	6	5	4	0	13	14	15	6	1	35
	RCG060	Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	17	7	10	59	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	16	17	12	0	43
	RCG060	Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	3	1	2	67	33	3	2	2	0	6	4	2	2	2	7	4	2	3	2	7
	RCG060	Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi (ORPHA715; Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency)	12	11	1	17	8	3	1	3	0	5	5	3	5	0	12	8	4	7	3	17

8. (4/15)

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	Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	37	19	18	89	16	1	3	0	0	18	5	14	0	0	57	15	17	8	0	57
	RCG060	Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	4	1	3	100	25	0	0	0	0	0	2	3	1	0	7	17	7	19	6	24
	RCG060	Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	31	16	15	87	13	8	13	0	0	59	16	21	3	0	59	20	25	7	0	68
	RCG060	Glicogenosi tipo 3 (ORPHA366; Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency)	16	7	9	75	38	1	2	0	0	7	4	7	1	0	31	23	18	27	1	51
	RCG060	Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	9	5	4	22	0	17	17	13	1	62	22	18	18	6	68	31	19	29	9	71
	RCG060	Glicogenosi tipo 6 (ORPHA369; Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5	13	0	13	13	13
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	42	14	28	95	7	1	2	0	0	9	9	14	3	0	48	14	14	9	0	52
	RCG060	Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	1	1	0	100	0	9	0	9	9	9	36	0	36	36	36	52	0	52	52	52
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	13	7	6	46	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	5	6	0	15
	RCG070	Abetalipoproteinemia (ORPHA14; Abetalipoproteinemia)	4	2	2	100	50	4	6	1	0	14	6	8	2	0	19	22	10	23	8	36
	RCG070	Beta ossidazione deficit di (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	30	19	11	90	0	4	12	0	0	58	5	12	0	0	58	7	16	0	0	66
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	5	2	3	100	0	19	15	31	0	31	19	15	31	0	31	20	14	31	0	31
	RCG070	Deficit familiare di lipasi lipoproteica (ORPHA44490; Familial chylomicronemia syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
1A	RCG070	Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25
	RCG070	Ipbetalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	6	3	3	67	0	18	20	7	0	49	23	18	17	1	52	25	19	19	1	52
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE) (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit carnitina-acilcarnitina-translocasi (SNE) (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	2	0	2	100	0	31	2	31	29	32	31	2	31	29	32	32	0	32	32	32
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	16	1	15	100	0	22	15	27	0	40	24	15	31	0	40	24	15	32	0	40
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE) (ORPHA79157; 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)	12	6	6	100	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)	16	7	9	56	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	4
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE) (ORPHA156; Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	22	0	22	22	22
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA157; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	9	5	4	78	0	4	6	0	0	17	6	8	0	0	21	9	10	2	0	29
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	8	4	4	75	0	11	17	2	0	52	15	19	3	0	55	23	19	17	2	61

8. (5/15)

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
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	10	5	5	80	0	1	2	0	0	5	5	12	0	0	41	11	16	0	0	41
	RCG074	Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	4	3	1	50	0	2	2	2	0	6	3	3	2	0	8	4	4	3	0	10
	RCG075	Alfa metil acetoadetil-CoA tiolasi deficit di (ORPHA134; Beta-ketothiolase deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	7	7	7	0	14
	RCG076	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
	RCG078	Sindrome NARP (ORPHA644; NARP syndrome)	1	1	0	100	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RCG080	Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	102	41	61	78	18	31	21	29	0	81	36	21	37	0	81	40	20	40	5	82
	RCG080	Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	18	8	10	89	11	8	11	4	0	45	13	15	6	0	48	17	16	13	0	68
	RCG080	Niemann-Pick malattia di (ORPHA61889; Acid sphingomyelinase deficiency)	5	4	1	80	20	11	13	1	0	31	14	14	4	0	31	16	15	7	0	36
	RCG081	Deficit del coenzima Q10 (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16
	RCG084	Acidemia pipecolica (ORPHA34; Pipecolic acidemia)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	17	0	17	17	17
	RCG084	Condroadiplosia punctata rizomelica (ORPHA177; Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG085	Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di (ORPHA22; Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	11	0	11	11	11
	RCG090	Mucopolidosi tipo 2 (ORPHA576; Mucopolidosi type II)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG090	Mucopolidosi tipo 3 (ORPHA577; Mucopolidosi type III)	4	2	2	50	50	7	4	8	0	12	10	2	10	9	13	23	14	17	13	47
	RCG090	Mucopolidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucopolidosi type IV)	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	12	0	12	12	12	15	0	15	15	15
	RCG091	Galattosialidosi (ORPHA351; Galactosialidosis)	2	0	2	50	50	4	1	4	3	5	16	11	16	5	27	21	15	21	6	36
	RCG091	Mannosidosi (ORPHA61 ORPHA118; Alpha-mannosidosis Beta-mannosidosis)	11	5	6	100	36	3	2	3	0	7	12	8	10	3	29	27	12	25	8	43
	RCG091	Sialidosi (ORPHA309294; Sialidosis)	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	13	0	13	13	13
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina (ORPHA65284; Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease)	57	24	33	100	0	1	3	0	0	20	1	6	0	0	42	2	7	0	0	42
	RCG093	Cobalamina C deficit congenito di (ORPHA79282; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC)	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	6	6	3	1	14	6	6	3	1	14
	RCG095	5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di (ORPHA79096; Pyridoxamine-5-phosphate deficiency-developmental and epileptic encephalopathy)	3	0	3	67	0	1	1	0	0	2	5	7	0	0	14	5	8	0	0	16

8. (6/15)

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
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	183	150	33	4	11	45	14	45	12	77	47	13	48	13	77	53	14	54	15	88
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	17	13	4	24	6	45	15	47	8	71	50	13	52	19	72	50	13	52	19	72
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)	175	134	41	19	5	44	16	42	10	83	46	16	44	11	83	48	16	48	12	84
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 2A (ORPHA79230; HJV or HAMP-related hemochromatosis)	7	3	4	43	71	18	10	20	7	38	24	12	22	8	38	27	9	22	16	39
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 3 (ORPHA225123; TFR2-related hemochromatosis)	2	2	0	50	50	22	11	22	11	33	29	15	29	14	43	41	26	41	15	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 4 (ORPHA648562; Ferroportin disease)	24	12	12	8	38	39	17	39	10	71	43	17	44	19	72	43	16	44	22	72
	RCG100	IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) (ORPHA209981; IRIDA syndrome)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	1	8	1	7	7	10
	RCG100	Sindrome iperferritinemia-cataratta (ORPHA163; Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome)	10	6	4	0	30	36	17	33	17	70	44	18	39	20	74	46	17	42	20	74
	RCG102	Menkes sindrome di (ORPHA565; Menkes disease)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	3	4	1	6
	RCG103	Ipomagnesemia ereditaria primitiva (ORPHA309848; Disorder of magnesium transport)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	10	0	10	10	10
	RCG110	Coproporfiria ereditaria (ORPHA79273; Hereditary coproporphria)	1	0	1	100	0	39	0	39	39	39	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45
	RCG110	Porfiria cutanea tarda (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	22	19	3	9	0	51	11	52	29	68	55	8	57	37	69	63	11	66	38	83
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	37	0	37	37	37
	RCG120	Lesch-Nyhan malattia di (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	14	0	14	14	14
	RCG120	Xantiniuria (ORPHA3467; Hereditary xanthinuria)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	42	36	6	100	0	77	7	79	58	87	78	7	79	58	87	78	7	80	58	88
	RCG140	Mucopolisaccaridosi non tipizzata	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 1 (ORPHA579; Mucopolysaccharidosis type 1)	25	12	13	68	44	1	2	0	0	7	4	7	1	0	32	12	12	9	0	41
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 2 (ORPHA580; Mucopolysaccharidosis type 2)	32	32	0	84	25	3	7	2	0	38	5	9	3	0	53	13	11	11	0	54
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	25	13	12	68	36	2	2	1	0	11	5	3	4	0	12	11	8	10	1	32
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 4 (ORPHA582; Mucopolysaccharidosis type 4)	29	15	14	69	55	2	1	2	0	4	4	4	3	0	19	18	17	12	0	59
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 6 (ORPHA583; Mucopolysaccharidosis type 6)	8	4	4	100	50	1	1	1	0	4	2	2	2	0	6	6	3	6	2	14
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	17	9	8	6	0	26	16	32	0	49	26	16	32	0	49	28	16	35	3	51
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	1	1	0	100	0	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RRG090) (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	22	13	9	5	0	0	0	0	0	0	7	6	6	0	28	9	6	9	0	28

8. (7/15)

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	Immunodeficienza comune variabile (ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and related disorders)	8	5	3	63	0	30	23	34	1	61	35	24	39	1	65	36	25	40	1	69
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	3	2	1	67	0	41	14	43	23	58	42	16	43	23	61	49	9	43	42	61
	RCG161	Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	4	4	0	100	50	75	6	74	69	85	76	6	74	69	85	78	6	77	70	86
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	38	0	38	38	38	38	0	38	38	38
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia type 2A)	5	3	2	60	0	46	12	49	28	59	51	12	57	28	59	56	16	59	28	76
	RCG180	Austin sindrome di (ORPHA585; Multiple sulfatase deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	16	0	16	16	16
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	10	7	3	80	0	3	5	0	0	15	9	11	4	0	30	15	16	10	0	50
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	5	1	4	20	20	39	9	43	27	49	39	9	43	27	49	43	9	46	28	54
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	10	3	7	80	0	38	19	34	12	67	41	19	34	19	71	45	16	39	23	72
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	3	1	2	67	0	42	24	42	12	72	45	21	42	22	72	48	24	42	22	80
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	1	0	1	0	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	37	0	37	37	37
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	26	12	14	85	4	44	23	42	2	75	44	23	42	2	75	48	22	48	7	86
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	4	0	4	0	0	1	2	1	0	4	2	1	2	0	4	9	5	10	1	15
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	5	2	3	60	0	41	17	34	26	74	44	16	40	28	74	48	14	42	34	74
	RDG010	Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	165	86	79	70	2	3	5	1	0	39	4	7	2	0	39	12	12	8	0	65
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	9	6	3	78	11	17	15	11	0	39	29	22	45	0	57	38	21	45	8	71
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	4	2	2	100	0	3	2	3	0	5	11	10	11	1	23	24	9	22	15	39
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Diamond-Blackfan anemia)	15	8	7	73	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	14	8	13	0	30
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	21	11	10	90	10	6	9	2	0	39	7	9	2	0	41	28	18	23	1	64
	RDG010	Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)	3	3	0	0	0	1	1	0	0	2	3	3	2	0	8	12	8	10	3	22
	RDG010	Piruvato chinasi deficit di (ORPHA766; Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RDG010	Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	42	17	25	60	0	3	6	0	0	34	5	10	1	0	49	12	12	8	0	60
	RDG010	Talassemia intermedia (ORPHA707786; Thalassaemia)	42	21	21	67	0	9	15	4	0	62	12	18	5	0	73	22	21	12	1	79
	RDG010	Talassemia major (ORPHA707786; Thalassaemia)	56	26	30	84	4	1	2	0	0	11	1	2	0	0	12	28	16	29	0	55
1C	RDG010	Talassemie	46	25	21	24	2	4	10	1	0	57	6	12	1	0	64	18	16	13	0	65

8. (8/15)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RDG020	Antitrombina deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	1	1	0	100	0	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	69	0	69	69	69
	RDG020	Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	1	0	1	0	0	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30	36	0	36	36	36
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	35	17	18	11	0	42	22	44	0	75	44	21	44	0	75	47	20	47	1	76
	RDG020	Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	4	4	0	25	0	51	12	50	35	70	52	12	51	35	70	52	12	52	35	70
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	3	1	2	33	0	40	12	41	24	54	46	20	41	24	72	49	19	50	26	72
	RDG020	Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	2	0	2	50	0	42	2	42	40	43	42	2	42	40	43	42	2	42	40	44
	RDG020	Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	5	3	2	40	20	37	21	28	17	75	38	20	34	17	75	39	21	34	17	76
	RDG020	Proteina S deficit di (ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	13	3	10	15	8	41	16	38	20	77	45	15	45	21	78	50	15	49	21	79
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	79	0	79	79	79	79	0	79	79	79
	RDG020	Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	2	1	1	50	0	49	25	49	24	73	74	1	74	73	74	74	0	74	74	74
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	152	66	86	66	1	50	24	54	1	87	50	24	54	1	87	57	20	59	10	88
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	48	29	19	35	0	66	15	72	0	86	67	15	72	0	87	69	15	73	5	87
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	1	1	0	0	0	47	0	47	47	47	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	6	4	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	8	8	3	1	21
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	2	0	2	100	0	22	22	22	0	43	31	14	31	17	44	32	12	32	20	44
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	7	6	7	1	13	8	7	8	1	14
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	3	1	2	33	0	61	2	61	58	64	65	3	65	61	69	66	3	67	62	69
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	189	119	70	89	0	68	11	70	33	87	69	11	72	34	89	69	11	71	38	89
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	3	3	0	33	67	2	2	3	0	4	3	2	4	0	6	7	2	8	5	9
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	4	3	1	100	0	1	2	0	0	4	4	1	4	3	4	15	10	12	4	31
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	5	3	2	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	5
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	4	3	1	75	0	67	4	67	63	71	70	4	70	66	74	71	4	71	66	76
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	40	30	10	68	0	62	11	62	33	82	63	11	63	34	82	65	12	69	38	85
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	2	2	0	100	0	61	3	61	58	63	61	3	61	58	63	62	4	62	58	65

8. (9/15)

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
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	1	0	1	100	0	67	0	67	67	67	67	0	67	67	67	68	0	68	68	68
	RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	2	2	0	0	0	34	26	34	8	60	34	26	34	8	60	36	27	36	9	62
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	8	6	2	0	13	33	10	36	13	46	37	10	37	15	50	37	11	38	15	50
	RF0280	Cheratocono	223	156	67	0	2	28	11	25	0	60	29	12	25	0	60	33	13	29	12	71
	RF0320	Coroidite multifocale (ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)	10	6	4	60	0	54	14	54	27	76	55	15	54	27	80	60	12	60	35	80
	RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	4	1	3	75	0	39	12	40	21	54	47	10	42	38	64	53	10	52	43	66
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Siringomyelia)	10	6	4	0	10	18	12	13	7	39	19	12	14	7	39	23	16	15	7	56
	RFG010	Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)	6	4	2	83	83	7	4	6	0	12	7	4	6	0	12	12	6	13	4	19
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	1	0	1	100	100	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	40	0	40	40	40
	RFG030	Gangliosidosi-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	3	2	1	67	33	3	3	3	0	7	9	8	6	0	20	14	10	20	0	21
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	6	3	3	0	0	34	9	35	23	46	40	15	38	23	67	47	14	44	28	69
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4	27	0	27	27	27
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	4	1	3	0	0	32	21	36	0	55	40	23	37	14	74	44	24	40	15	80
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	71	0	71	71	71	80	0	80	80	80	80	0	80	80	80
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	6	4	2	0	0	25	26	18	0	61	33	21	38	0	61	34	21	38	1	62
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	1	0	1	0	0	55	0	55	55	55	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	134	81	53	96	1	62	15	67	10	88	63	15	67	10	88	66	14	69	25	92
	RFG110	Distrofia dei coni (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	44	0	44	44	44
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RFG110	Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	8	7	1	0	13	43	13	41	26	64	45	15	42	26	66	48	16	47	27	77
	RFG110	Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58
	RFG120	Distrofie ereditarie della corioide	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7	24	0	24	24	24
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	1	1	0	0	0	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54	57	0	57	57	57
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	1	1	0	0	100	59	0	59	59	59	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG140	Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	62	18	44	0	0	59	13	60	32	90	60	13	60	32	90	64	12	65	33	90

8. (10/15)

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
	RFG140	Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	6	3	3	0	0	51	11	52	35	70	52	11	52	35	70	56	12	57	35	70
	RFG140	Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625 ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy Genetic superficial corneal dystrophy)	7	4	3	29	0	34	24	23	10	77	39	24	35	10	78	48	20	46	14	80
	RG0020	Poliangiite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	31	17	14	68	0	68	11	70	46	85	69	11	70	46	86	70	11	70	49	86
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	34	15	19	74	3	51	17	53	12	83	53	16	56	13	83	55	15	58	18	83
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	1	0	1	100	100	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	41	24	17	66	0	53	15	55	22	83	54	14	56	22	83	58	13	59	25	83
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	88	28	60	85	1	73	8	73	52	88	73	8	73	53	88	74	8	74	53	90
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	2	0	2	100	0	44	2	44	42	46	44	2	44	42	46	51	9	51	42	59
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	12	3	9	67	0	46	11	44	34	65	46	11	44	34	66	52	12	51	35	73
	RGG010	Porpora trombocitica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	27	7	20	56	0	40	14	38	18	71	40	14	38	18	71	45	14	42	24	72
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente) (ORPHA797; Sarcoidosis)	176	97	79	2	3	46	12	44	24	75	47	12	46	25	78	55	12	52	28	85
2	RH0011	Sarcoidosi* (ORPHA797; Sarcoidosis)	411	218	193	8	5	47	12	46	15	77	47	12	47	15	78	52	12	51	23	83
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	1	1	0	0	0	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	3	0	3	33	33	56	2	56	54	59	60	5	62	54	65	60	5	62	54	65
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	332	274	58	68	2	70	8	71	17	85	71	8	72	17	87	72	8	73	18	90
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	22	10	12	18	0	63	11	63	44	84	64	11	64	45	84	66	11	66	47	86
	RHG010	Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	6	5	1	0	0	58	4	59	53	63	59	4	60	54	63	61	4	60	57	68
	RHG010	Polmonite interstiziale linfocitaria idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	1	0	1	0	0	59	0	59	59	59	60	0	60	60	60	64	0	64	64	64
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	158	76	82	10	3	66	11	67	27	86	68	10	69	27	86	71	10	71	35	88
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	12	4	8	67	0	45	14	46	21	65	49	16	48	23	70	52	17	52	23	71
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	146	93	53	95	25	36	15	36	3	70	39	16	40	4	77	45	16	47	14	84
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	5	4	1	60	0	52	4	52	47	57	53	4	53	47	57	53	4	54	47	58
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	85	6	79	85	11	52	16	54	18	82	55	16	57	20	87	56	16	57	20	88
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	43	32	11	51	9	54	14	55	23	82	55	14	56	23	82	60	11	57	38	82
	RJG020	Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; C3 glomerulopathy)	3	1	2	33	0	22	6	22	15	30	23	7	23	15	32	30	5	32	23	36

8. (11/15)

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
	RJG020	Sindrome nefrosica steroideo-resistente	12	7	5	58	0	49	19	49	17	88	49	19	49	18	88	52	17	53	27	88
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	16	8	8	94	0	58	19	55	27	89	58	19	55	27	89	59	19	56	27	89
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	45	25	20	98	0	76	12	77	46	93	76	12	77	46	93	76	12	78	47	93
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	2	1	1	100	0	54	15	54	39	69	54	15	54	39	69	57	13	57	44	69
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	4	3	1	100	0	53	11	53	42	64	53	11	53	42	64	60	9	64	45	69
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	12	3	9	75	0	50	19	51	5	73	50	19	51	6	73	56	14	58	29	74
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	17	10	7	76	0	56	15	59	30	82	57	15	60	30	82	58	14	60	30	82
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	26	11	15	54	0	58	12	59	33	86	59	12	62	33	86	62	11	64	36	89
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	13	1	12	69	0	48	17	49	17	88	51	18	49	18	88	58	18	55	18	88
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	2	1	1	100	0	46	19	46	27	64	46	19	46	27	65	46	19	46	27	64
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	55	7	48	89	0	56	14	58	20	77	59	15	60	22	82	61	13	60	22	83
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	23	9	14	0	4	12	12	8	0	44	13	12	8	1	44	17	14	11	1	56
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	2	2	2	0	4
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	16	10	16	6	26	33	7	33	26	39
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	9	5	4	78	11	50	16	53	23	68	53	17	61	24	75	55	17	61	25	77
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	56	14	42	11	0	48	14	51	7	74	56	13	57	11	80	59	10	59	32	80
	RN0260	Focomelia	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	29	28	29	1	57	32	26	32	6	57
	RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodisostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	15	0	15	15	15
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	13	9	9	5	31	15	8	12	9	31
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	12	5	7	0	0	0	0	0	0	0	16	16	7	2	50	18	15	11	2	50
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	4	4	5	2	1	13
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	12	11	12	1	22	13	11	13	2	23
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	12	8	4	8	8	0	0	0	0	0	6	6	6	0	22	6	6	6	0	22
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	9	3	6	0	0	0	0	0	0	0	13	12	7	0	32	13	12	8	0	32
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	18	15	3	0	0	0	0	0	0	0	7	10	3	0	43	8	11	3	0	44

8. (12/15)

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
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RN0500	Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	7	4	3	0	0	0	0	0	0	0	2	1	1	0	4	9	14	4	1	44
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	10	0	10	0	0	0	0	0	0	0	5	6	1	0	14	5	5	3	0	15
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	13	7	6	8	0	0	0	0	0	0	11	10	8	0	27	12	11	16	0	29
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	13	7	6	8	0	0	0	0	0	0	7	7	4	0	22	8	8	4	0	23
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	20	8	12	0	0	0	0	0	0	0	2	4	1	0	16	4	5	2	0	17
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	9	3	6	11	0	0	0	0	0	0	10	10	7	0	27	12	10	13	0	27
	RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	20	13	7	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	11	4	4	2	0	16
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	13	11	11	1	28	14	11	13	1	29
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	14	7	7	0	0	0	0	0	0	0	7	6	6	1	17	8	6	6	1	20
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	53	28	25	4	0	0	0	0	0	0	9	12	6	0	50	10	12	6	0	50
	RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	4	6	1	0	15	5	7	2	1	20
	RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	6	5	1	17	0	0	0	0	0	0	3	4	1	0	11	7	9	3	0	24
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	13	1	13	12	14	13	1	13	12	14
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	10	6	4	0	0	0	0	0	0	0	12	12	9	0	44	12	13	9	0	45
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	7	3	4	14	0	0	0	0	0	0	8	6	6	1	20	8	6	6	1	20
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	8	4	4	0	13	0	0	0	0	0	11	11	9	1	30	11	11	9	1	30

8. (13/15)

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
	RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	8	4	6	5	14	9	5	6	5	17
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz syndrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	28	0	28	28	28
	RN1210	Smith-Magenis syndrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	6	1	5	33	0	0	0	0	0	0	7	4	6	1	12	10	5	10	5	19
	RN1220	Stickler syndrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	15	6	9	0	0	0	0	0	0	0	19	16	13	0	53	23	19	17	0	65
	RN1240	Townes-Brocks syndrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	4	4	4	0	7
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	10	7	10	3	16
	RN1270	Williams syndrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	28	14	14	0	0	0	0	0	0	0	6	10	1	0	47	7	11	2	0	48
	RN1300	Angelman syndrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	7	3	4	14	14	0	0	0	0	0	3	1	2	1	4	4	2	5	1	7
	RN1310	Prader-Willi syndrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
	RN1320	Marfan syndrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	9	4	5	0	0	0	0	0	0	0	15	15	9	0	43	16	15	11	0	43
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	15	8	7	0	0	0	0	0	0	0	11	11	7	0	39	12	12	7	1	41
	RN1360	Alport syndrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	5	2	3	40	0	12	15	0	0	33	24	13	29	9	40	27	15	36	9	41
	RN1380	Bardet-Biedl syndrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	7	4	3	0	14	0	0	0	0	0	13	7	12	4	23	13	7	12	4	25
	RN1400	Cockayne syndrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN1410	Cornelia De Lange syndrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	20	10	10	0	5	0	0	0	0	0	7	6	7	0	21	10	7	9	0	25
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RN1470	Hay-Wells syndrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	32	0	32	32	32	37	0	37	37	37
	RN1510	Klippel-Trenaunay syndrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	7	5	8	1	13	8	4	8	2	13
	RN1530	Leopard syndrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	22	19	13	8	55	22	19	13	8	55
	RN1620	Rubinstein-Taybi syndrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	8	2	6	13	0	0	0	0	0	0	8	5	8	2	15	9	6	8	2	21
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada syndrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	4	1	3	75	0	43	19	39	25	69	44	19	40	25	70	44	19	40	26	70
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	5	3	2	0	20	7	14	0	0	34	18	18	8	0	42	19	17	8	2	43
	RNG030	C syndrome (ORPHA1308; C syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG030	Pierre-Robin syndrome di (ORPHA363294; Genetic syndromic Pierre Robin syndrome)	2	2	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG030	Treacher-Collins syndrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	2	1	2	1	2
	RNG040	Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	18	8	10	0	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	13	4	5	2	0	14

8. (14/15)

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
	RNG040	Crouzon malattia di (ORPHA207; Crouzon syndrome)	7	4	3	0	14	0	0	0	0	0	2	1	1	0	4	4	2	5	1	7
	RNG040	Disostosi cleidocranica (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	6	2	6	4	8	7	2	7	5	9
	RNG040	Disostosi mandibolofacciale (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG040	Palatoschisi isolata o sindromica (ORPHA2014; Cleft palate)	5	3	2	0	40	0	0	0	0	0	12	14	6	2	40	13	14	6	4	40
	RNG050	Acondrogenesi (ORPHA932; Achondrogenesis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
	RNG050	Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)	10	5	5	0	10	0	0	0	0	0	3	6	0	0	19	5	7	1	0	22
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	4	3	1	0	0	0	0	0	0	0	13	13	7	1	35	13	13	7	1	35
	RNG050	Displasia acromicrica (ORPHA969; Acromicric dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RNG050	Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	4	3	2	1	8	7	3	8	2	10
	RNG050	Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	9	6	3	0	0	0	1	0	0	4	14	12	9	3	39	15	12	10	3	41
	RNG050	Ipocondroplasia (ORPHA429; Hypochondroplasia)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	14	14	6	5	38	14	14	6	5	38
	RNG050	Larsen sindrome di (ORPHA503; Larsen syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RNG050	Sindrome camptomelica (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	12	1	12	11	12	12	1	12	11	12
	RNG060	Buschke-Ollendorff sindrome di (ORPHA166119; Isolated osteopoikilosis)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	20	17	10	5	44	21	17	11	6	45
	RNG060	Conradi-Hunermann-Happle sindrome di (ORPHA35173; X-linked dominant chondrodysplasia punctata)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6
	RNG060	Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	7	0	7	0	0	0	0	0	0	0	22	14	18	1	39	23	14	18	4	42
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	8	1	8	7	9
	RNG060	Ellis-van Creveld sindrome di (ORPHA289; Ellis Van Creveld syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	5	9	4	14	10	5	10	5	14
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	13	11	8	1	32	14	11	8	4	34
	RNG060	Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	4	1	3	25	0	11	19	0	0	44	15	23	2	0	54	15	22	4	0	54
	RNG060	Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	9	3	6	0	0	0	0	0	0	0	9	7	9	0	20	10	7	10	0	22
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	189	103	86	2	2	0	3	0	0	37	9	10	7	0	66	11	10	8	0	67
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)	12	3	9	0	0	0	0	0	0	0	35	22	37	3	73	38	23	41	4	77
	RNG092	Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD) (ORPHA324761; Microcephalic primordial dwarfism)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	5	2	6	3	7	6	1	6	5	7
	RNG093	Emiipertrofia congenita (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)	13	5	8	0	0	0	0	0	0	0	5	6	2	0	18	10	5	11	1	18

8. (15/15)

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
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	18	12	16	3	36	18	12	16	4	36
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	164	85	79	11	2	0	1	0	0	17	8	7	8	0	33	10	7	9	0	34
	RNG121	Moebius sindrome di (ORPHA570; Moebius syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RNG121	Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1 (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	4	0	4	0	0	0	0	0	0	0	18	18	16	0	41	19	18	16	1	41
	RNG131	Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite (ORPHA2848; Camptodactyly-arthritis-coxa vara-pericarditis syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	12	0	12	12	12
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	11	9	11	2	20	21	1	21	20	22
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	10	7	3	0	0	0	0	0	0	0	10	14	4	0	47	12	13	9	1	48
	RNG200	Complesso di Von Meyenburg (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)	2	0	2	50	0	56	4	56	52	59	59	6	59	53	64	59	6	59	53	64
	RNG200	Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)	10	9	1	0	20	0	0	0	0	0	17	21	8	1	61	18	21	9	2	61
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9
	RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20
	Totale Schede di Diagnosi		6.362																			

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

CORRISPONDENTI SCHEDE, PIANI TERAPEUTICI E PIANI RIABILITATIVI INDIVIDUALI

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RB0040	Gardner sindrome di	-	-	-	-	-	-
RB0060	Linfoangioliomiomatosi (ORPHA538; Lymphangioliomyomatosis)	6	1	1	1	-	-
RBG010	Neurofibromatosi	140	11	1	1	-	-
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	-	-	-	-	-	-
RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	8	4	6	3	-	-
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	8	-	27	-	-	-
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	5	-	3	1	-	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	93	11	110	21	-	-
RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	-	-	-	-	-	-
RC0080	Lipodistrofia totale (ORPHA528; Congenital generalized lipodystrophy)	2	-	-	-	-	-
RC0100	Farber malattia di (ORPHA333; Farber disease)	-	-	-	-	-	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	32	3	24	3	-	-
RC0120	Aceruloplasminemia congenita (ORPHA48818; Aceruloplasminemia)	9	-	16	-	-	-
RC0130	Atransferrinemia congenita (ORPHA1195; Congenital atransferrinemia)	1	-	2	-	-	-
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	14	-	19	-	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	25	7	23	7	-	-
RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	3	-	4	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 (*)
RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	7	1	-	-	-	-
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	83	5	147	-	-	-
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	32	10	12	10	-	-
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	189	8	1068	50	-	-
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie	91	-	650	41	-	-
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	178	13	831	61	-	-
RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	13	-	44	2	-	-
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	47	-	206	10	-	-
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo (ORPHA79195; Sterol biosynthesis disorder)	-	-	-	-	-	-
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi	-	-	-	-	-	-
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	82	8	188	20	-	-
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	2	-	3	-	-	-
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	-	2	-	-	-
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	-	-	-	-	-	-
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	2	-	9	1	-	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	125	9	636	65	-	-
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	1	-	1	-	-	-
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	-	-	-	-	-	-
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	-	-	-	-	-	-
RCG084	Malattie perossisomiali	3	-	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 (*)
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi	1	-	-	-	-	-
RCG090	Mucopolipidosi (ORPHA79212; Mucopolipidosis)	7	-	6	-	-	-
RCG091	Oligosaccaridosi	14	2	49	3	-	-
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina (ORPHA65284; Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease)	57	7	132	27	-	-
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato (ORPHA79171 ORPHA285657; Disorder of cobalamin metabolism and transport Disorder of folate metabolism and transport)	3	-	19	2	-	-
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)	3	-	5	2	-	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	421	21	139	21	-	-
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco (ORPHA309845; Disorder of zinc metabolism and transport)	-	-	-	-	-	-
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	2	-	4	-	-	-
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	1	-	7	1	-	-
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	24	-	8	-	-	-
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	2	-	22	1	-	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	42	18	42	18	-	-
RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	121	5	478	19	-	-
RCG150	Istiocitosi croniche	17	-	2	1	-	-
RCG160	Immunodeficienze primarie	31	6	7	2	-	-
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	7	7	6	6	-	-
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	6	6	4	4	-	-
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	1	-	1	-	-	-
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	10	3	15	4	-	-
RD0010	Sindrome emolitica uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	5	-	1	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validare	Schede Inserite e Validare nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	10	1	8	-	-	-
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	3	-	2	-	-	-
RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	1	-	-	-	-	-
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	26	4	22	3	-	-
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	4	1	-	-	-	-
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	5	-	4	-	-	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	404	67	772	176	-	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	68	4	29	3	-	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	152	40	102	29	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	48	8	18	5	-	-
RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)	-	-	-	-	-	-
RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers-Huttenlocher syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	1	-	-	-	-	-
RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	6	-	23	2	-	-
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	2	-	8	-	-	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	2	-	4	2	-	-
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	3	-	1	-	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	189	18	227	19	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	-	-	-	-	-	-
RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	3	-	1	-	-	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	4	1	5	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 (*)
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	5	4	3	2	-	-
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	4	-	4	-	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	40	4	32	1	-	-
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	2	-	2	-	-	-
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	1	-	11	1	-	-
RF0201	Coats malattia di (ORPHA190; Coats disease)	2	1	-	-	-	-
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	8	-	-	-	-	-
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	-	-	-	-	-	-
RF0280	Cheratocono	223	-	-	-	-	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	-	-	-	-	-	-
RF0320	Coroidite multifocale (ORPHA714154; Idiopathic multifocal choroiditis)	10	4	6	2	-	-
RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	4	-	6	-	-	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	10	2	-	-	-	-
RFG010	Leucodistrofie	7	-	6	-	-	-
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	-	-	-	-	-	-
RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	3	-	17	1	-	-
RFG050	Atrofie muscolari spinali	1	-	-	-	-	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	6	-	-	-	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	6	-	10	-	-	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	7	-	-	-	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	134	5	140	4	-	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	11	-	1	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validare	Schede Inserite e Validare nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	-	-	-	-	-
RFG130	Degenerazioni della cornea	2	-	-	-	-	-
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	75	-	2	-	-	-
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	-	-	-	-	-	-
RG0010	Endocardite reumatica	-	-	-	-	-	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	31	7	22	4	-	-
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	34	7	37	5	-	-
RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	1	-	1	-	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	41	5	41	3	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	88	14	120	6	-	-
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	2	-	3	-	-	-
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	12	-	8	-	-	-
RGG010	Microangiopatie trombotiche	27	1	15	1	-	-
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	587	13	38	4	-	-
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica (ORPHA747; Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis)	1	-	-	-	-	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	522	21	251	8	-	-
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	12	-	8	-	-	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	-	-	-	-	-	-
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	146	14	156	18	-	-
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	-	-	-	-	-	-
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	5	-	3	-	-	-
RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	85	18	193	39	1	1
RJG010	Tubulopatie primitive	-	-	-	-	-	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	58	6	30	2	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validare	Schede Inserite e Validare nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	16	2	16	2	-	-
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	45	6	47	6	-	-
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	2	-	3	-	-	-
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	4	-	4	-	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	12	2	11	1	-	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	17	3	19	2	-	-
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	26	1	17	2	-	-
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	13	4	14	1	-	-
RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	2	-	2	-	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	55	16	49	13	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	23	5	-	-	-	-
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature)	1	-	-	-	-	-
RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	-	-	-	-	-	-
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	1	-	-	-	-	-
RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	-	-	-	-	-	-
RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	-	-	-	-	-	-
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	2	-	-	-	-	-
RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	9	-	8	-	-	-
RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	56	4	7	-	-	-
RN0260	Focomelia	2	-	-	-	-	-
RN0270	Deformità di Sprengel (ORPHA3181; Sprengel deformity)	-	-	-	-	-	-
RN0280	Acrodisostosi (ORPHA950; Acrodysostosis)	1	-	-	-	-	-
RN0290	Campodattilia familiare	-	-	-	-	-	-
RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	5	-	-	-	-	-

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 (*)
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	12	-	-	-	-	-
RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	4	-	-	-	-	-
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	2	1	-	-	-	-
RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	12	-	1	-	-	-
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di (ORPHA239; Dyggve-Melchior-Clausen disease)	-	-	-	-	-	-
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	9	2	-	-	-	-
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di (ORPHA2311; Autosomal recessive spondylocostal dysostosis)	-	-	-	-	-	-
RN0420	Pallister-W sindrome di (ORPHA2804; W Syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	18	-	-	-	-	-
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale (ORPHA364541; Otopalatodigital syndrome spectrum disorder)	1	-	-	-	-	-
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0500	Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)	1	-	2	1	-	-
RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	1	-	-	-	-	-
RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	-	-	-	-	-	-
RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	-	-	-	-	-	-
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	7	-	-	-	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	10	-	-	-	-	-
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	13	-	3	1	-	-
RN0740	Ivemark sindrome di (ORPHA97548; Right isomerism)	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	13	1	1	1	-	-
RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0810	Baller-Gerold sindrome di (ORPHA1225; Baller-Gerold syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	20	-	-	-	-	-
RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	9	-	1	-	-	-
RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0900	Fryns sindrome di (ORPHA2059; Fryns syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	20	-	-	-	-	-
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	3	2	-	-	-	-
RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	14	-	-	-	-	-
RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0970	Marshall sindrome di (ORPHA560; Marshall syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0980	Meckel sindrome di (ORPHA564; Meckel syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1000	Nager sindrome di (ORPHA245; Nager syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	53	4	6	-	-	-
RN1021	Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)	-	-	-	-	-	-
RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1040	Pfeiffer sindrome di (ORPHA710; Pfeiffer syndrome)	5	-	-	-	-	-
RN1060	Roberts sindrome di (ORPHA3103; Roberts syndrome)	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RN1070	Robinow sindrome di (ORPHA97360; Robinow syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	6	-	5	-	-	-
RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale (ORPHA994; Fetal akinesia deformation sequence)	-	-	-	-	-	-
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale (ORPHA1297; Branchio-oculo-facial syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale (ORPHA107; BOR syndrome)	10	-	-	-	-	-
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	7	-	2	1	-	-
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea (ORPHA1647; Oculocerebrocutaneous syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	8	-	-	-	-	-
RN1190	Sindrome nail-patella (ORPHA2614; Nail-patella syndrome)	5	-	-	-	-	-
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	6	2	2	-	-	-
RN1220	Stickler sindrome di (ORPHA828; Stickler syndrome)	15	1	-	-	-	-
RN1230	Summitt sindrome di (//; Moved to Carpenter syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1240	Townes-Brocks sindrome di (ORPHA857; Townes-Brocks syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	2	-	-	-	-	-
RN1260	Wildervanck sindrome di (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	28	-	-	-	-	-
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	7	-	1	-	-	-
RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	5	-	-	-	-	-

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 (*)
RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	9	1	-	-	-	-
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	15	-	-	-	-	-
RN1340	Aase-Smith sindrome di (ORPHA916; Aase-Smith syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	5	2	2	1	-	-
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	7	1	-	-	-	-
RN1390	Carpenter sindrome di (ORPHA65759; Carpenter syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	20	1	-	-	-	-
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di (/; Moved to Xeroderma pigmentosum)	-	-	-	-	-	-
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale (ORPHA2710; Oculodentodigital dysplasia)	1	-	-	-	-	-
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	1	-	-	-	-	-
RN1470	Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1500	Kid sindrome (ORPHA477; KID syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	3	-	-	-	-	-
RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	4	-	-	-	-	-
RN1550	Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	8	1	1	-	-	-
RN1630	Sindrome acrocallosa (ORPHA36; Acrocallosal syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1670	Sindrome da pterigi multipli (ORPHA294060; Multiple pterygium syndrome)	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea (ORPHA3352; Tricho-dento-osseous syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	4	-	5	-	-	-
RN1740	Walker-Warburg sindrome di (ORPHA899; Walker-Warburg syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di (ORPHA3449; Weill-Marchesani syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1780	Char sindrome di (ORPHA46627; Char syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di (ORPHA1272; Aymé-Gripp syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale (ORPHA2479; Megalocornea-intellectual disability syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di (ORPHA140969; Saldino-Mainzer syndrome)	-	-	-	-	-	-
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	-	-	-	-	-	-
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	5	1	-	-	-	-
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	5	-	-	-	-	-
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	33	-	-	-	-	-
RNG050	Condrodistrofie congenite	35	3	-	-	-	-
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	25	2	1	-	-	-
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	9	1	-	-	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	189	7	5	3	-	-
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	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 (*)
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	3	-	-	-	-	-
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	13	1	-	-	-	-
RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	4	-	-	-	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	164	20	27	4	-	-
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	-	-	-	-	-	-
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	-	-	-	-	-	-
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	5	-	-	-	-	-
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	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)	2	-	-	-	-	-
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	10	2	-	-	-	-
RNG200	Amartomatosi multiple	12	-	2	-	-	-
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	-	-	-	-	-	-
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	-	-	-	-	-	-
RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	1	-	-	-	-	-
RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	1	1	-	-	-	-
Totale		6.362	536	7.638	790	1	1

* 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
RBG010	Neurofibromatosi	3	1
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	68	28
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	1	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile) (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	3	1
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	1	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	6	1
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	3	-
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	8	-
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	1	1
RCG061	Iperinsulinismi congeniti (ORPHA657; Congenital isolated hyperinsulinism)	1	-
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	1	-
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	1	1
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	1	1
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina (ORPHA65284; Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease)	2	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	1	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	10	4
RCG150	Istiocitosi croniche	1	-
RCG160	Immunodeficienze primarie	9	4
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	3	1
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	1	1

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	1	-
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	3	2
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	2	-
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	3	1
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	13	3
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR)	4	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	23	2
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	65	19
RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)	1	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	5	1
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	1	-
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	1	-
RF0280	Cheratocono	72	37
RF0330	Coroidite serpiginosa (ORPHA35686; Serpiginous choroiditis)	1	1
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	3	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	2	2
RFG130	Degenerazioni della cornea	2	2
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	10	3
RG0010	Endocardite reumatica	8	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	3	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	1	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	2	-
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)	7	2
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	24	8
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	1	-
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	3	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	1	1

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	1	1
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	8	3
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	9	4
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	3	1
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	2	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	4	-
RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	1	1
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia (ORPHA3377; Trismus-pseudocamptodactyly syndrome)	1	-
RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	1	1
RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	2	-
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	1	1
RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	2	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	1	-
RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	1	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	1	-
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	2	1
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	9	2
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	1	-
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	1	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	1	-
Totale		439	143

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza

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