

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

Ospedale di Lecco

Rapporto al 31 dicembre 2025

A cura del

Centro di Coordinamento

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS

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

INDICE

1. INTRODUZIONE	2
2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO	4
3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA DGR XII/5056 DEL 29.09.2025.....	5
4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	7
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	8
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	9
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	10
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	11
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	14
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	18

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

Bellù Roberto rbellu@asst-lecco.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

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



3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA

DGR XII/5056 DEL 29.09.2025

ASST Lecco		
14. Ospedale di Lecco		
Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:		
- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione - Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico) - Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale		
Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine		
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	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
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA
	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE
	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI
	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
	RH0011	SARCOIDOSI
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		
	RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)
	RN1360	ALPORT SINDROME DI
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA
	RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE

ASST Lecco		
14. Ospedale di Lecco		
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
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
	RN1320	MARFAN SINDROME DI
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI
	RN1280	WINCHESTER SINDROME DI
Totale Codici Esenzione Attribuiti: 33		

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

654

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	0
	modificate ⁽²⁾	7
	non convalidate ⁽³⁾	38
	validate ⁽⁴⁾	609

(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*

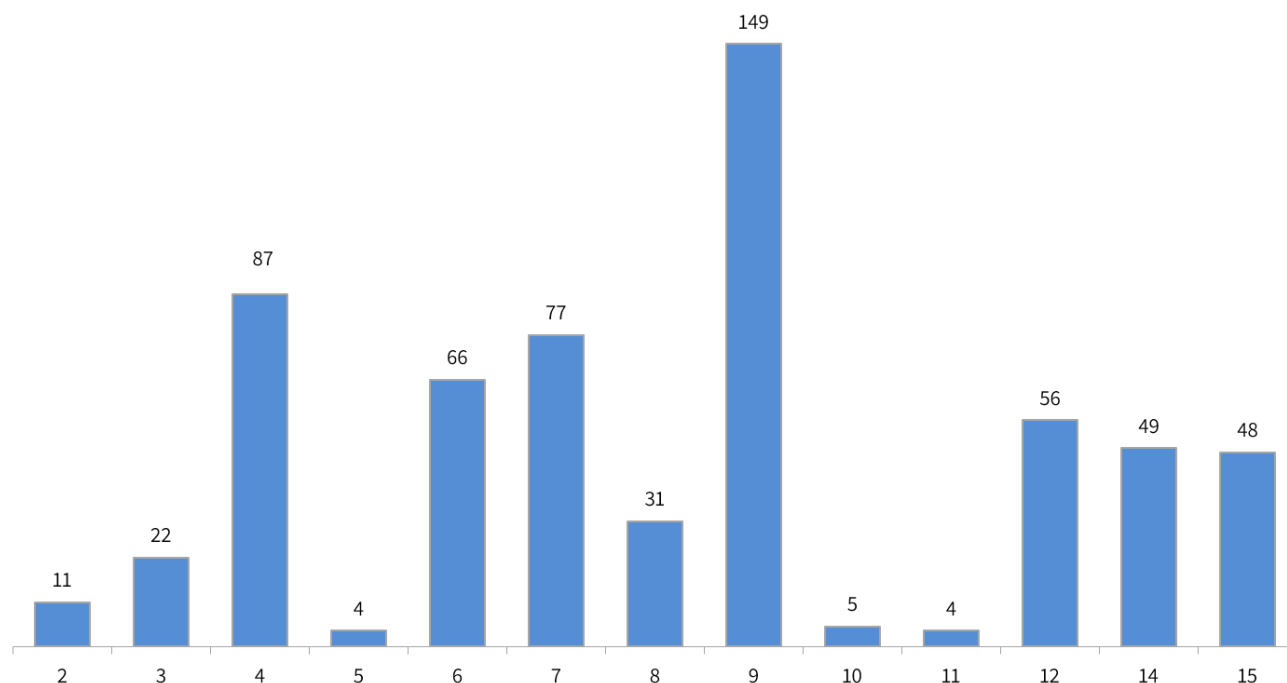
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO

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.

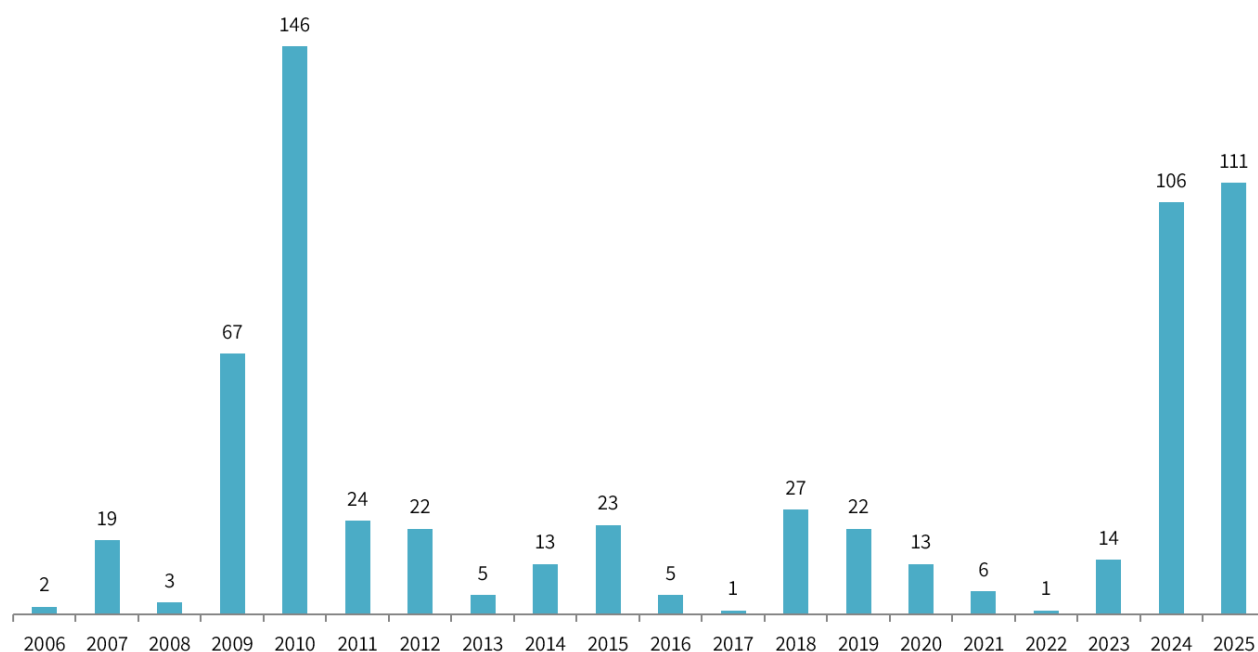
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Andreoletti Marco	2014	5	-	-	-
Beccaria Luciano Giuseppe	2015	81	-	46 (-)	-
Cesana Carlo	2013	1	-	-	-
De Grandis Paolo	2010	30	-	-	-
Del Prete Alberto	2012	1	-	-	-
Del Vecchio Lucia	2020	39	-	47 (-)	-
Ferrandi Stefano	2022	1	-	-	-
Gerosa Alessandro	2010	56	-	-	-
Limardo Monica	2025	42	16	55 (21)	-
Martinelli Ottaviano	2010	7	-	1 (-)	-
Merati Gabriele	2025	40	40	23 (23)	-
Milani Martina	2025	1	1	1 (1)	-
Milani Riccardo	2025	23	23	15 (15)	-
Pozzetti Ugo	2021	82	-	34 (-)	-
Pozzoni Pietro	2012	2	-	-	-
Rigamonti Andrea	2025	51	11	59 (18)	-
Riva Alessia	2011	1	-	-	-
Ronchi Irene	2025	75	7	76 (7)	-
Sala Roberto	2012	1	-	-	-
Scollato Antonio	2012	1	-	-	-
Spoladore Roberto	2025	25	13	21 (12)	-
Trinchieri Alberto	2010	7	-	3 (-)	-
Vigano' Sara Maria	2010	29	-	-	-
Vismara Daniela	2010	8	-	-	-
Totale		609	111	381 (97)	-

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



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

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



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

8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (ORDINATI PER CODICE DI ESENZIONE) (1/3)

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

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type I)	11	5	6	18	0	1	2	0	0	4	3	3	3	0	12	11	6	9	3	21
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	6	6	6	0	11
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	2	1	1	0	0	15	0	15	15	15	17	0	17	17	17	20	3	20	17	22
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	7	1	6	100	0	7	1	7	6	8	8	1	8	7	9	8	1	8	7	9
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	7	3	4	43	0	63	9	64	43	71	63	9	64	43	73	69	5	72	62	76
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	3	2	1	67	0	37	9	37	27	48	41	5	37	37	48	41	5	39	37	48
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	2	1	1	0	0	44	18	44	26	61	44	18	44	26	61	49	18	49	31	66
	RCG020	21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	9	4	5	78	0	2	3	0	0	8	2	3	0	0	8	6	5	9	0	13
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	1	0	1	0	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	36	0	36	36	36
	RCG040	Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	6	3	3	50	0	30	16	22	15	56	37	12	36	21	56	41	8	36	34	56
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG080	Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	1	1	0	0	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	53	0	53	53	53
1B	RCG100	Emocromatosi ereditaria	40	38	2	0	0	55	10	58	28	71	55	10	58	28	71	59	9	61	31	74
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	1	1	0	0	0	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62	62	0	62	62	62
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA46508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)	1	1	0	0	0	40	0	40	40	40	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41

8. (2/3)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG130	Amlodiosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	36	28	8	67	0	72	13	74	23	90	73	13	75	23	90	74	11	77	38	92
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave (SNR) (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	52	0	52	52	52
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile (ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and related disorders)	3	2	1	0	0	33	20	21	18	61	40	16	38	21	61	43	19	38	23	68
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	6	0	6	100	0	49	10	45	40	64	49	10	45	40	64	50	9	46	41	64
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	2	1	1	100	0	64	4	64	60	67	64	4	64	60	67	77	8	77	69	84
	RDG010	Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	11	3	8	27	0	15	17	6	0	50	15	17	9	0	50	20	19	10	0	51
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	2	0	2	0	0	41	28	41	13	69	43	30	43	13	72	47	28	47	19	74
	RDG010	Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	4	4	0	25	0	31	28	22	5	75	33	29	26	5	76	34	29	27	5	76
	RDG010	Talassemia intermedia (ORPHA707786; Thalassaemia)	1	1	0	0	0	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54	55	0	55	55	55
	RDG010	Talassemia major (ORPHA707786; Thalassaemia)	4	1	3	0	0	25	24	24	0	52	25	24	24	0	52	56	9	55	45	71
1C	RDG010	Talassemie	12	6	6	42	0	4	5	2	0	16	4	5	2	0	16	17	12	14	4	39
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	23	10	13	83	0	56	23	66	13	93	56	22	66	22	93	63	20	66	24	94
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	1	1	0	0	0	73	0	73	73	73	73	0	73	73	73	74	0	74	74	74
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	42	26	16	100	0	65	13	66	25	82	65	13	67	26	83	67	12	71	29	83
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	2	0	2	100	0	66	2	66	64	68	67	3	67	64	70	68	3	68	65	70
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	8	4	4	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	1	4	1	6
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demyelinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	16	12	4	81	0	58	13	58	36	81	61	13	61	36	81	63	11	62	38	81
	RF0280	Cheratocono	31	16	15	0	3	60	18	67	18	84	61	18	67	18	84	61	18	68	18	85
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	9	8	1	56	0	67	11	71	48	77	67	11	71	49	78	68	11	72	49	78
	RG0020	Poliangiite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	14	6	8	93	0	66	7	68	53	76	66	7	68	53	76	69	8	70	54	84
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	23	13	10	78	0	53	13	52	24	78	54	12	54	24	78	56	13	56	25	78
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	19	9	10	58	0	54	13	56	30	78	55	13	56	35	78	61	12	64	40	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	79	26	53	62	1	74	8	74	56	93	74	8	74	56	93	75	8	75	56	95
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	1	0	1	0	0	53	0	53	53	53	54	0	54	54	54	64	0	64	64	64
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	3	0	3	33	0	60	9	56	52	72	60	9	56	52	72	65	11	62	53	80
2	RH0011	Sarcoidosi* (ORPHA797; Sarcoidosis)	5	3	2	80	0	33	9	36	22	43	33	9	37	22	43	46	8	45	37	60

8. (3/3)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	1	1	0	0	0	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	3	1	2	0	0	38	8	35	30	49	49	9	49	38	59	53	14	49	38	72
	RJG010	Barter sindrome di (ORPHA112; Barter syndrome)	2	1	1	0	0	22	22	22	0	44	24	21	24	3	45	35	31	35	4	65
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	6	5	1	100	0	46	14	44	28	63	47	14	48	28	63	59	9	61	43	69
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	37	23	14	100	3	50	17	51	14	78	51	17	51	14	78	57	16	58	25	86
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	4	3	1	100	0	28	6	29	19	33	29	7	30	19	37	44	11	49	24	52
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	4	2	2	25	0	50	17	48	30	75	50	17	48	30	75	51	16	49	33	75
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	3	2	1	0	0	45	15	37	32	67	46	15	38	32	67	47	15	40	32	68
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	6	0	6	0	0	41	18	44	18	63	44	21	45	18	76	46	21	48	19	76
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	36	4	32	89	0	55	14	54	28	80	55	14	57	28	80	67	14	71	41	89
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	13	2	11	0	0	32	19	28	0	60	33	20	28	0	61	34	20	29	0	62
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	6	3	3	0	0	41	5	39	36	50	43	5	42	37	50	47	5	46	41	57
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	1	0	1	0	0	35	0	35	35	35	45	0	45	45	45	51	0	51	51	51
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	6	0	6	83	0	3	4	0	0	10	9	4	10	2	13	13	4	12	9	21
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	4	1	3	75	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	5	4	4	1	11
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	5	4	2	1	11	8	2	7	6	11
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	10	0	10	10	10
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	1	2	1	2
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	7	5	2	29	0	11	12	1	0	28	13	12	11	0	31	35	6	34	25	43
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	13	0	13	13	13
	RNG060	Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52
	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)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	4	1	3	25	0	4	5	2	0	13	6	4	5	2	13	9	4	9	4	14
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (ORPHA90797; Partial androgen insensitivity syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	12	3	12	9	14
	Totale Schede di Diagnosi		609																			

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 Valide	Schede Inserite e Valide nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RBG010	Neurofibromatosi	11	-	2	-	-	-
RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	2	-	2	-	-	-
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	2	-	-	-	-	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	7	-	7	-	-	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	7	-	5	-	-	-
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	3	-	2	-	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	-	-	-	-	-	-
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	2	-	-	-	-	-
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	9	-	7	-	-	-
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	7	-	3	-	-	-
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	1	-	-	-	-	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	1	-	-	-	-	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	42	-	-	-	-	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	36	19	24	15	-	-
RCG160	Immunodeficienze primarie	4	-	-	-	-	-
RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134 ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	6	-	16	3	-	-

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 (*)
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	2	2	2	2	-	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	34	11	9	1	-	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	-	-	-	-	-	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	23	23	19	19	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	1	1	-	-	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	42	15	48	19	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	2	-	2	-	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	8	-	1	-	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	16	9	15	8	-	-
RF0280	Cheratocono	31	-	-	-	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	9	5	7	4	-	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	14	4	17	5	-	-
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	23	1	19	1	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	19	2	14	3	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	79	6	49	6	-	-
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	1	-	-	-	-	-
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	-	-	-	-	-	-
RGG010	Microangiopatie trombotiche	3	3	1	1	-	-
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	5	-	4	-	-	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	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 (*)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	3	-	-	-	-	-
RJG010	Tubulopatie primitive	2	-	-	-	-	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	47	9	51	9	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	4	-	1	-	-	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	3	-	-	-	-	-
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	6	-	-	-	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	36	1	32	1	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	13	-	-	-	-	-
RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	6	-	-	-	-	-
RN0310	Klippel-Feil sindrome di (ORPHA2345; Isolated Klippel-Feil syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	6	-	7	-	-	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	4	-	3	-	-	-
RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	1	-	1	-	-	-
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	3	-	6	-	-	-
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1280	Winchester sindrome di (ORPHA371428; Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum)	-	-	-	-	-	-
RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	7	-	2	-	-	-
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	1	-	-	-	-	-
RNG050	Condrodistrofie congenite	-	-	-	-	-	-
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	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 (*)
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)	2	-	1	-	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	4	-	1	-	-	-
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	2	-	1	-	-	-
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	-	-	-	-	-	-
Totale		609	111	381	97	-	-

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

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

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

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile) (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	7	3
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	25	8
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	3	2
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	6	1
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR)	48	16
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	20	6
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	31	15
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	8	2
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	1	1
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	12	2
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	38	6
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	7	1
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	2	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	2	1
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	4	2
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	1	-
RGG010	Microangiopatie trombotiche	2	1
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)	2	1
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	1	-

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	4	2
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	42	7
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	9	4
RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	1	-
Totale		276	81

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale di Lecco

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